



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @asz.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van 5.1.2e Ziekenhuis  
T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 444  
3300 AK DORDRECHT

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

## Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

## Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e  
Senior Beleidsmedewerker  
T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3261556-1015899-CZ

**Bijlagen**  
3

**Uw mail**  
30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261556-1015899-CZ

### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenningen van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Hospital	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
202511	Ziekenhuis	Center of Expertise Chronic myeloid and lymphocytic leukemia	Chronic myeloid leukemia	ORPHA:521
			B-cell chronic lymphocytic leukemia	ORPHA:67038
202410	Ziekenhuis	Centre of expertise Retroperitoneal Fibrosis	IgG4-related diseases	ORPHA:284264
			IgG4-related retroperitoneal fibrosis	ORPHA:49041

Voor dit kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Hospital	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
202613	Ziekenhuis	Hepatitis Treatment Center	Response to antiviral treatment in Hepatitis C Fulminant viral hepatitis	ORPHA:284102 ORPHA:35063

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van dit kandidaat ECZA niet inhoudelijk kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door het betreffende kandidaat ECZA.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Kenmerk**  
3261556-1015899-CZ

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommekeer te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261556-1015899-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Albert Schweitzer Ziekenhuis	
AIMS ID:	202410	
Assessment Number:	G-21-7	
Name center of expertise:	Centre of expertise Retroperitoneal Fibrosis	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:284264	IgG4-related diseases	Reject
ORPHA:49041	IgG4-related retroperitoneal fibrosis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor IgG4-related retroperitoneal fibrosis, ORPHA:49041 zou op basis van de aangeleverde gegevens een positief advies zijn afgegeven, ware het niet dat dit geen ERN subthema betreft en het centrum als geheel hiermee dus niet aan dit entreecriterium voldoet.</p> <p>Voor IgG4-related diseases, ORPHA:284264 is zowel het zorgpad als de wetenschappelijke output niet breed genoeg dekkend voor de onderliggende groep van zeldzame aandoeningen. Ook missen verschillende specialisten die voor deze systeemziekten noodzakelijk zijn. (Voor RPF sec is dit wel voldoende).</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:          -Documentatie van registratiemiddelen          -MDO's zijn niet voorzien van voldoende en noodzakelijke variatie van specialisten op gebied van IgG4 ziekte ( verwacht zijn oa reumatoloog, immunoloog, neuroloog, longarts, oogarts, MDL arts, KNO, dermatoloog)</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Stichting voor Afweerstoornissen (SAS)	-	-
Stichting RPF Nederland (retroperitoneale fibrose)	1. patiënttevredenheid, zoals blijkt uit hoge score enquêtes met betrekking tot expertise, tijd voor patiënten, goed luisteren, goede uitleg, duidelijke adviezen en ruimte om mee te beslissen; 2. vriendelijkheid en betrokkenheid personeel; 3. afspraken voor onderzoek en consult van patiënten buiten de regio worden: - aansluitend op één dag gepland en - rekening wordt gehouden met afstand, reistijd en verkeersdruk; 4. beschikbaar stellen van faciliteiten (ruimten, lunch e.d.) voor en medewerking van de betrokken specialisten aan de jaarlijkse informatiemiddag voor patiënten/familie.	1. intensivering internationale samenwerking binnen ERN verband; 2. betrokkenheid van de patiëntenorganisatie bij de vormgeving van (de kwaliteit van) de zorg is in wederzijds belang. Dit geldt ook voor het actief delen van relevante informatie. Het bestuur van onze nog jonge stichting is van mening dat hier sprake is van een groeiproces, waar in de komende jaren ook vanuit het expertisecentrum verdere invulling aan kan worden gegeven.

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	IgG4-related diseases	Orphacode:	ORPHA:284264
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	IgG4-related retroperitoneal fibrosis	Orphacode:	ORPHA:49041
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	IgG4-related diseases		Orphacode:	ORPHA:284264	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	IgG4-related retroperitoneal fibrosis		Orphacode:	ORPHA:49041	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Albert Schweitzer Ziekenhuis	
AIMS ID:	202511	
Assessment Number:	G-12-9	
Name center of expertise:	Center of Expertise Chronic myeloid and lymphocytic leukemia	
Name main contact:	§ 1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:67038	B-cell chronic lymphocytic leukemia	Reject
ORPHA:521	Chronic myeloid leukemia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 § 1.2d Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Het aangeleverde document is een richtlijn, niet een volwaardig lokaal zorgpad. De research is beperkt en inbedding onvoldoende; is afhankelijk van Erasmus MC.</p> <p>Verbetersuggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Relatief beperkte medische staf, met mede daardoor weinig tijd advisering en onderzoek.</li> <li>-Beperkt aantal eigen grants. Hiervoor ook afhankelijk van Erasmus MC.</li> <li>-Actief binnen hoven maar beperkte/geen advies functie naar externe organisaties.</li> <li>-Ontwikkelen van kwaliteitsindicatoren om de zorg te kunnen monitoren</li> </ul>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Hematon	1. Kennis over het ziektebeeld en	-

	patiëntenvoorlichting 2. Samenwerking met andere expertise centra over richtlijnen en studies 3. Voor een niet-academisch ziekenhuis met een echelon C-HIC/C-SCT status zich gespecialiseerd in zorg voor CLL en CML patienten, en draagt bij aan zorgvernieuwing	

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	B-cell chronic lymphocytic leukemia	Orphacode:	ORPHA:67038
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Chronic myeloid leukemia	Orphacode:	ORPHA:521
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	B-cell chronic lymphocytic leukemia		Orphacode:	ORPHA:67038	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Chronic myeloid leukemia		Orphacode:	ORPHA:521	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Per email: [rvb@alrijne.nl](mailto:rvb@alrijne.nl)

De leden van de Raad van Bestuur  
Alrijne ziekenhuis  
Postbus 4220  
2350 CC Leiderdorp

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [020 4731 201](tel:020-4731201)  
F [020 4731 202](tel:020-4731202)  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

**Inlichtingen bij**

[5.1.2e](#) [5.1.2e](#)

Senior Beleidsmedewerker

M [5.1.2e](#)

[5.1.2e](#) [@minvws.nl](#)

**Kenmerk**

3232107-1013036-CZ

Datum 20 juli 2021  
Betreft Afwijzing van de aanvraag inzake erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

Geachte [5.1.2e](#) [5.1.2e](#)

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 7 april een aanvraag ingediend voor een erkenning van een expertisecentra om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren. In mijn administratie is uw aanvraag bekend onder kenmerk: 3232107-1013036.

Bij brief van 16 juni 2021, zoals gevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking, heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd.

**Besluit**

Met betrekking tot uw instelling besluit ik om het advies van het beoordelingscomité ten aanzien van het kandidaat expertisecentrum 'Down Center, The Netherlands', te volgen. Dat betekent dat ik de aanvraag voor het genoemde expertisecentrum binnen uw instelling afwijs.

**Motivering bij het besluit**

In mijn *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Een van deze eisen is dat het kandidaat expertisecentrum moet voldoen aan de ingangstoets.

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. Het beoordelingscomité heeft geconcludeerd dat het kandidaat expertisecentrum 'Down Center, The Netherlands' niet aan de criteria van de ingangstoets voldoet. Het kandidaat ECZA heeft namelijk niet voldaan aan de eis dat ten minste een aandoening opgenomen dient te worden die minimaal het niveau van een ERN subthema betreft zoals nader beschreven in **Bijlage 2**.




De inhoudelijke onderbouwing van deze beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité zoals opgenomen in **Bijlage 2** wordt eveneens gestuurd naar de contactpersoon van het betreffende kandidaat expertisecentrum

**Bijlagen**  
3

**Uw brief**

Aanvraagformulier 7 april

*Correspondentie uitsluitend richten aan het retouradres met vermelding van de datum en het kenmerk van deze brief.*

binnen uw instelling. Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via    [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### **Verzending beschikking per post?**

**Kenmerk**  
3232107-1013036-CZa

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,  
de Minister voor Medische Zorg  
en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar via het AIMS systeem op <https://aanvraagecza.nl>. Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3232107-1013036-CZa

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: [0120-612051](tel:0120-612051) of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Amsterdam UMC	
186626	Down Center the Netherlands, location West
G-17-12	5.1.2e

**Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS**

Down syndrome	ORPHA:870	<i>rejected</i>

**Onderbouwing**

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:870	Ja	Ja

Toelichting Ingangstoets
<p>Er is niet aangevraagd voor een ERN subthema.</p> <p>Daarnaast valt deze aandoening onder het cluster Rare syndromic intellectual disability, ORPHA:102369 waarvoor door een ander centrum van Amsterdam UMC (appl. 189567) al wordt aangevraagd en de ingangscriteria stellen dat één instelling niet voor 2 centra met overlappende orphacodes kan aanvragen. Bovendien was geadviseerd om voor het Down syndrome aan te vragen in de context van een ERN ITHACA centrum. De aanvraag voor deze 2 centra had dus gecombineerd kunnen worden zodat ook aan het criterium van een ERN subthema zou worden voldaan.</p>

AIMS ID	Assessment A	Hospital	Partner Organisation( Naam EC (EN)		1e contactpersoon	Disease Name	Orphacode	ingediend	ingangstoets
189336	G-8-18	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC expert center for bronchopulmonary dysplasia		5.1.2e	Bronchopulmonary dysplasia	ORPHA:70589	JA	NEE
186626	G-17-12	Amsterdam UMC	Alrijne Ziekenhuis	Down Center the Netherlands, location West	5.1.2e	Down syndrome	ORPHA:870	JA	NEE

Amsterdam UMC	
189336	Amsterdam UMC expert center for bronchopulmonary dysplasia
G-8-18	5. 5.1.2e

**Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS**

Bronchopulmonary dysplasia	ORPHA:70589	<i>rejected</i>

**Onderbouwing**

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:70589	Ja	Ja

Toelichting Ingangstoets
Er is niet aangevraagd voor een ERN subthema. Er had, zoals geadviseerd, aangevraagd kunnen worden in de context van ander ERN LUNG centrum of voor het ITHACA subthema Non-syndromic respiratory or mediastinal malformation ORPHA:108993.

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Per email: 5.1.2i@amc.uva.nl

De leden van de Raad van Bestuur  
van Amsterdam UMC – locatie AMC  
Postbus 22660  
1100 DD Amsterdam

Datum 20 juli 2021  
Betreft Afwijzing van de aanvraag inzake erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 29 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van meerdere expertisecentra om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

In mijn administratie is uw aanvraag bekend onder kenmerk: 3232103-1013038.

Bij brief van 16 juni 2021, zoals gevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking, heeft het beoordelingscomité mij ten aanzien van de ingangstoets over uw aanvraag geadviseerd.

### Besluit

Met betrekking tot uw instelling besluit ik om het advies van het beoordelingscomité ten aanzien van de kandidaat expertisecentra, zoals vermeld in het overzicht gevoegd als **Bijlage 2**, te volgen. Dat betekent dat ik de aanvraag voor de genoemde expertisecentra binnen uw instelling afwijs. In **Bijlage 2** vindt u het overzicht van de kandidaat expertisecentra die het betreft.

### Motivering bij het besluit

In mijn *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Een van deze eisen is dat het kandidaat expertisecentrum moet voldoen aan de ingangstoets.

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. Het beoordelingscomité heeft geconcludeerd dat de in **Bijlage 2** opgenomen kandidaat expertisecentra niet aan de criteria van de ingangstoets voldoen. De kandidaat ECZA hebben namelijk niet voldaan aan de eis dat ten minste een aandoening opgenomen dient te worden die minimaal het niveau van een ERN subthema betreft zoals nader beschreven in **Bijlage 3**.

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

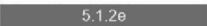
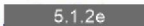
**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e  
Senior Beleidsmedewerker  
M 5.1.2e  
5.1.2e@minvws.nl

**Kenmerk**  
3232103-1013038-CZ

**Bijlagen**  
3

**Uw brief**  
Aanvraagformulier

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de  
datum en het kenmerk van  
deze brief.*

De inhoudelijke onderbouwing van deze beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité zoals opgenomen in **Bijlage 3** wordt eveneens gestuurd naar de contactpersoon van de betreffende kandidaat expertisecentra binnen uw instelling. Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via   [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3232103-1013038-CZ

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,  
de Minister voor Medische Zorg  
en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar via het AIMS systeem op <https://aanvraagecza.nl>. Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3232103-1013038-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Per email: 5.1.2i @vumc.nl

De leden van de Raad van Bestuur  
van Amsterdam UMC – locatie VuMC  
Postbus 22660  
1100 DD Amsterdam

Datum 20 juli 2021  
Betreft Afwijzing van de aanvraag inzake erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 29 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van meerdere expertisecentra om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

In mijn administratie is uw aanvraag bekend onder kenmerk: 3232105-1013037.

Bij brief van 16 juni 2021, zoals gevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking, heeft het beoordelingscomité mij ten aanzien van de ingangstoets over uw aanvraag geadviseerd.

## Besluit

Met betrekking tot uw instelling besluit ik om het advies van het beoordelingscomité ten aanzien van de kandidaat expertisecentra, zoals vermeld in het overzicht gevoegd als **Bijlage 2**, te volgen. Dat betekent dat ik de aanvraag voor de genoemde expertisecentra binnen uw instelling afwijs. In **Bijlage 2** vindt u het overzicht van de expertisecentra die het betreft.

## Motivering bij het besluit

In mijn *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Een van deze eisen is dat het kandidaat expertisecentrum moet voldoen aan de ingangstoets.

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e  
Senior Beleidsmedewerker

M 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3232105-1013037-CZ  
**Bijlagen**  
3

**Uw brief**  
Aanvraagformulier

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de  
datum en het kenmerk van  
deze brief.*

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. Het beoordelingscomité heeft geconcludeerd dat de in **Bijlage 2** opgenomen kandidaat expertisecentra niet aan de criteria van de ingangstoets voldoen. De kandidaat ECZA hebben namelijk niet voldaan aan de eis dat ten minste een aandoening opgenomen dient te worden die minimaal het niveau van een ERN subthema betreft zoals nader beschreven in **Bijlage 3**.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3232105-1013037-CZ

De inhoudelijke onderbouwing van deze beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité zoals opgenomen in **Bijlage 3** wordt eveneens gestuurd naar de contactpersoon van de betreffende kandidaat expertisecentra binnen uw instelling. Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via   [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,  
de Minister voor Medische Zorg  
en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar via het AIMS systeem op <https://aanvraagecza.nl>. Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3232105-1013037-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @amc.uva.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Amsterdam UMC-locatie AMC

T.a.v. 5.1.2e

Secr. Raad van Bestuur –Kamernr. 5.1.2e

Postbus 22660

1100 DD AMSTERDAM

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 29 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3260629-1015848-CZ

### Bijlagen

46

### Uw brief

29-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260629-1015848-CZ

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

### Positief advies

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
196150		Amsterdam UMC Expert Center for Hematological Malignancies	Lymphoma	ORPHA:223735
			Multiple myeloma	ORPHA:29073
			Graft versus host disease	ORPHA:39812
			Acute Myeloid leukemia	ORPHA:519
			Myelodysplastic syndrome	ORPHA:52688
			Primary Myelofibrosis	ORPHA:824
196096		Amsterdam UMC expert center in Rare Bone Disease, including FOP, hereditary OP, FD and 5.1.2e	Camurati-Engelmann disease	ORPHA:1328
			Fibrous dysplasia of bone	ORPHA:249
			Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	ORPHA:337
			X-linked osteoporosis with fractures	ORPHA:391330
196039	Isala	Amsterdam UMC-Isala Zwolle Osteogenesis Imperfecta Expert Center	Osteogenesis imperfecta	ORPHA:666
196009	Leiden UMC	Expertise Center for Hereditary Eye Diseases and Central Serous Chorioretinopathy	Central serous chorioretinopathy	ORPHA:443079
			Inherited retinal disorder/Retinal dystrophy	ORPHA:71862
193492		Amsterdam UMC Expert Center for Inborn Errors of Metabolism	Rare dyslipidemia	ORPHA:101953
			Disorder of carnitine cycle and carnitine transport	ORPHA:309130
			Galactosemia	ORPHA:352
			Gyrate atrophy of choroid and retina	ORPHA:414
			Lysosomal disease	ORPHA:68366
			Rare inborn errors of metabolism	ORPHA:68367
			Peroxisomal disease	ORPHA:68373
			Phenylketonuria	ORPHA:716
			Creatine deficiency syndrome	ORPHA:79172

			Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	ORPHA:79174	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
			Disorder of pyridoxine metabolism	ORPHA:79192	
			Riboflavin transporter deficiency	ORPHA:97229	
189567		Amsterdam UMC Expert Center for Developmental	Rare syndromic intellectual disability	ORPHA:102369	<b>Kenmerk</b> 3260629-1015848-CZ
			Cornelia de Lange syndrome	ORPHA:199	
			Pitt-Hopkins syndrome	ORPHA:2896	
		5.1.2e	overgrowth syndrome	ORPHA:420179	
		5.1.2e	syndrome	ORPHA:561	
			Menke-Hennekam syndrome	ORPHA:592574	
			Rubinstein-Taybi syndrome	ORPHA:783	
189413		Amsterdam UMC Expertise Center for vasculitis	Vasculitis	ORPHA:52759	
186721	Leiden UMC	Amsterdam UMC Expertise Center for Congenital Heart Defects (CAHAL)	Rare congenital non-syndromic heart malformation	ORPHA:88991	
186573		Amsterdam UMC Leukodystrophy Center	Leukodystrophies	ORPHA:68356	
186517		Amsterdam UMC Expert Center for brain tumors	Rare tumors of neuroepithelial tissue	ORPHA:251558	
186461		Amsterdam UMC centre of excellence for rare cardiac diseases	Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848	
			Rare cardiac rhythm diseases	ORPHA:218436	
			Rare cardiac diseases	ORPHA:97929	
186116		Amsterdam UMC, Amsterdam Center for Endocrine and Neuroendocrine Tumors (ACcENT)	Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877	
186048		Amsterdam UMC center of excellence for retinoblastoma	Retinoblastoma	ORPHA:790	
185846		Amsterdam UMC expertise center for neuromuscular diseases	Hereditary motor and sensory neuropathy	ORPHA:166	
			Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy	ORPHA:209010	
			Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	ORPHA:2932	
			Postpoliomyelitis syndrome	ORPHA:2942	
			Juvenile idiopathic inflammatory myopathy	ORPHA:329888	
			Myasthenia gravis	ORPHA:589	
			Neuromuscular disease	ORPHA:68381	
			Amyotrophic lateral sclerosis	ORPHA:803	
			Skeletal muscle disease	ORPHA:98472	
			Idiopathic inflammatory myopathy	ORPHA:98482	
			Rare Peripheral Neuropathy	ORPHA:98496	
185591		Amsterdam UMC Multidisciplinary Lyme Borreliosis Center	Lyme disease	ORPHA:91546	
185496		Amsterdam UMC center of expertise for Vascular Malformations	Simple vascular malformation	ORPHA:211243	
			Rare capillary malformation	ORPHA:211247	
			Rare venous malformation	ORPHA:211252	

			Rare arteriovenous malformation	ORPHA:211266	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
			Complex vascular malformation with associated anomalies	ORPHA:211277	
			Rare lymphatic malformation	ORPHA:2415	
185423		Amsterdam UMC Expert Center for Cystic Fibrosis and Primary Ciliary Dyskinesia	Primary ciliary dyskinesia	ORPHA:244	<b>Kenmerk</b> 3260629-1015848-CZ
			Cystic Fibrosis	ORPHA:586	
185349		Amsterdam UMC expert centre for Marfan syndrome and related disorders	Marfan and Marfan-related disorders	ORPHA:284993	
184231		Amsterdam UMC center of expertise for Pulmonary Hypertension	Pulmonary Arterial Hypertension	ORPHA:182090	
			Pulmonary hypertension owing to lung disease and/or hypoxia	ORPHA:275837	
			Pulmonary hypertension with unclear multifactorial mechanism	ORPHA:275844	
			Pulmonary veno-occlusive disease and/or pulmonary capillary haemangiomatosis	ORPHA:431353	
			Chronic thromboembolic pulmonary hypertension	ORPHA:70591	
			Rare pulmonary hypertension	ORPHA:71198	
			Eisenmenger syndrome	ORPHA:97214	
180443		Amsterdam UMC expert center for spina bifida and spinal cord conditions	Neural tube closure defect	ORPHA:268357	
180389		Amsterdam UMC Expertise Center for upper tract urothelial cancer	Rare urinary tract tumour	ORPHA:98058	
186912	Erasmus MC	Expert Center Genetic Obesity	genetic obesity	ORPHA:77828	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenningen van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
189467		Amsterdam UMC expertise center for primary immunodeficiencies and bone marrow failure syndromes	Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect	ORPHA:101985
			Primary immunodeficiencies	ORPHA:101997
			Rare constitutional aplastic anemia	ORPHA:68383
			Shwachman-Diamond syndrome	ORPHA:811
			Hereditary angioedema	ORPHA:91378
186409			Arthrogryposis multiplex congenita	ORPHA:1037



		Amsterdam UMC Expert Center Fetal Akinesia Deformation Sequence and Arthrogryposis Multiplex Congenita	Congenital myastenic syndrome	ORPHA:590	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
			Fetal akinesia deformation sequence	ORPHA:994	
186170		Amsterdam UMC expertise center for rare neurological disorders due to toxic effects; Solvent Team	Rare disorder due to toxic effects	ORPHA:108999	<b>Kenmerk</b> 3260629-1015848-CZ
			Rare parkinsonian syndrome due to intoxication	ORPHA:306679	
			Manganese poisoning	ORPHA:306682	
			Lead poisoning	ORPHA:330015	
			Mercury poisoning	ORPHA:330021	
185678		Amsterdam UMC Expert Center for Interstitial Lung Disease	Interstitial Lung Disease	ORPHA:182095	
			Genetic interstitial lung disease	ORPHA:264992	
185179		Amsterdam UMC Center of Expertise for Cerebral Palsy and Movement Disorders	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury	ORPHA:137577	
			Periventricular leukomalacia	ORPHA:171676	
			Bilirubin encephalopathy	ORPHA:415286	
			Pediatric arterial ischemic stroke	ORPHA:439175	
			Rare dystonia	ORPHA:68363	
			Hereditary spastic paraplegia	ORPHA:685	
			Central nervous system malformation	ORPHA:98044	
180551		Amsterdam UMC Expertise Center for Congenital Upper limb anomalies	Non-syndromic limb malformation	ORPHA:109011	
			Syndrome with limb reduction defects	ORPHA:294955	
201827	OLVG	Expert Center for idiopathic interstitial pneumonia	Idiopathic interstitial pneumonia	ORPHA:98300	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenningen van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
199102		Amsterdam UMC Expert Center for 16p11.2 deletions and duplication syndrome	Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome	ORPHA:261197
			16p11.2p12.2 microduplication syndrome	ORPHA:261204
			Distal 16p11.2 microdeletion syndrome	ORPHA:261222
190112		Amsterdam UMC Expertise Center Neurophthalmology	Leber hereditary optic neuropathy	ORPHA:104
			Chronic relapsing inflammatory optic neuropathy	ORPHA:499085
			Myasthenia gravis	ORPHA:589
			Neuromyelitis optica spectrum disorder	ORPHA:71211
			Hereditary optic neuropathy	ORPHA:98671

			Autosomal dominant optic atrophy	ORPHA:98672	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
			Autosomal recessive isolated optic atrophy	ORPHA:98676	
186231		Amsterdam UMC expertise center for Autosomal dominant renal dysplastic diseases	Autosomal dominant polycystic kidney disease	ORPHA:730	<b>Kenmerk</b> 3260629-1015848-CZ
185972		Amsterdam UMC Expert Center for congenital naevi	Large congenital melanocytic nevus	ORPHA:626	
180653		Amsterdam UMC expertisecentrum for placental disorders	HELLP syndrome	ORPHA:244242	
			Preeclampsia	ORPHA:275555	
			Placental insufficiency	ORPHA:439167	
180627		Amsterdam UMC Expertise Center for Ehlers-Danlos syndrome	Ehlers-Danlos syndrome	ORPHA:98249	
185296		Amsterdam UMC Expertise Center for Bacterial meningitis	Meningococcal meningitis	ORPHA:33475	
			Tuberculous meningitis	ORPHA:499004	
			Pneumococcal meningitis	ORPHA:55655	
180336		Amsterdam UMC Expert Center for bronchiectasis	Idiopathic bronchiectasis	ORPHA:60033	

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van deze kandidaat ECZA's niet inhoudelijk kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door de betreffende kandidaat ECZA's.

#### **Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Org.s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
223527		Amsterdam UMC Expert Center for Bone and Soft Tissue Sarcomas	Bone Sarcoma	ORPHA:223727	approved
			Soft tissue sarcoma	ORPHA:3394	reject
193419		Amsterdam UMC Expert Center for rare endocrine conditions	Rare adrenal disease	ORPHA:101954	approved
			Rare thyroid disease	ORPHA:101955	approved
			Rare hypothalamic or pituitary disease	ORPHA:181384	approved
			Disorders of sex development	ORPHA:90771	approved
			Rare endocrine disease	ORPHA:97978	reject
190017	NKI-AvL	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	Malignant tumor of fallopian tubes	ORPHA:180242	reject
			Rare vulvovaginal tumor	ORPHA:180312	approved
			Ovarian cancer	ORPHA:213500	approved
			Rare cancer of corpus uteri	ORPHA:213569	approved
			Rare cancer of cervix uteri	ORPHA:213761	approved



			Gestational trophoblastic disease	ORPHA:254685	approved	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
			Extramammary Paget disease	ORPHA:2800	reject	
			Rare gynecological tumor	ORPHA:98063	reject	
189628		Amsterdam UMC expertise centre for congenital malformations of the oesophagus	Esophageal atresia	ORPHA:1199	approved	<b>Kenmerk</b> 3260629-1015848-CZ
					reject	
			Idiopathic achalasia	ORPHA:930		
189516		Amsterdam UMC Expertise center for Head and Neck tumors	Rare tumor of salivary glands	ORPHA:276142	approved	
			Hereditary pheochromocytoma-paranglioma	ORPHA:29072	reject	
			Rare head and neck tumor	ORPHA:290849	approved	
189286		Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	Rare pancreatic disease	ORPHA:101937	reject	
			Rare disease involving intestinal motility	ORPHA:104009	reject	
			Rare inflammatory bowel disease	ORPHA:104012	reject	
			Chronic intestinal pseudoobstruction	ORPHA:2978	approved	
			Hirschsprung disease	ORPHA:388	approved	
			Necrotizing enterocolitis	ORPHA:391673	approved	
			Sacroccocyeal teratoma	ORPHA:494421	approved	
			Anorectal malformation	ORPHA:96346	reject	
189229		Amsterdam UMC expert center for hereditary cancer	Intestinal polyposis syndrome	ORPHA:104010	approved	
			5.1.2e syndrome	ORPHA:122	approved	
			Lynch syndrome	ORPHA:144	approved	
			Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145	approved	
			Serrated polyposis syndrome	ORPHA:157798	approved	
			Hereditary breast cancer	ORPHA:227535	reject	
			MUTYH-related attenuated familial adenomatous polyposis	ORPHA:247798	approved	
			Peutz-Jeghers syndrome	ORPHA:2869	approved	
			Familial adenomatous polyposis	ORPHA:733	approved	
189175		Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric kidney and urinary tract diseases	Idiopathic nephrotic syndrome	ORPHA:357502	reject	
			Primary Hyperoxaluria	ORPHA:416	approved	
			Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	ORPHA:506213	approved	
			Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy	ORPHA:567562	reject	

			Nephrotic Syndrome without extrarenal manifestations	ORPHA:567564	approved	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
			Renal or urinary tract malformation	ORPHA:93545	approved	
189064		Amsterdam UMC TPN & Intestinal Failure Clinic	Short bowel syndrome	ORPHA:104008	reject	<b>Kenmerk</b> 3260629-1015848-CZ
			Chronic intestinal failure	ORPHA:294422	approved	
189016		Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric rheumatologic diseases	Kawasaki disease	ORPHA:2331	approved	
			Rare systemic or rheumatologic diseases of childhood	ORPHA:280342	reject	
			Localized scleroderma	ORPHA:90289	approved	
			Juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:92	approved	
			Pediatric systemic lupus erythematosus	ORPHA:93552	approved	
186320		Amsterdam UMC Expertise Center for Systemic Autoimmune diseases	Dermatomyositis	ORPHA:221	approved	
			Systemic lupus erythematosus	ORPHA:536	approved	
			Polymyositis	ORPHA:732	approved	
			Anti-synthetase syndrome	ORPHA:81	reject	
			Systemic sclerosis	ORPHA:90291	approved	
185753		Amsterdam UMC Expertise Center for rare gastrointestinal tumors	Rare tumor of the intestine	ORPHA:104011	reject	
			Primary peritoneal tumor	ORPHA:168803	reject	
			Rare gastroesophageal tumor	ORPHA:180821	reject	
			Rare tumor of Pancreas	ORPHA:180824	approved	
			Ampulla of Vater carcinoma	ORPHA:300557	approved	
			Rare tumor of gallbladder and extrahepatic biliary tract	ORPHA:306633	approved	
			Rare tumor of liver and intrahepatic biliary tract	ORPHA:306636	approved	
			Epithelial tumor of the appendix	ORPHA:423982	reject	
			Epithelial tumor of anal canal	ORPHA:424010	reject	
			Rare digestive tract tumor	ORPHA:98059	approved	
185237		Amsterdam UMC Expert Center for Rare coagulation and red blood cell defects	Rare hemorrhagic disorder	ORPHA:248308	reject	
			Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	ORPHA:248315	reject	
			Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	ORPHA:248326	reject	
			Hemophilia	ORPHA:448	approved	
			Hemoglobinopathy	ORPHA:68364	approved	
			Von Willebrand disease	ORPHA:903	approved	

			Autoimmune hemolytic anemia	ORPHA:98375	approved	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3260629-1015848-CZ
185128		Amsterdam UMC expert center for cleft, craniofacial and airway disorders	5.1.2e syndrome	ORPHA:116	approved	
			5.1.2e syndrome associated with a chromosomal anomaly	ORPHA:138047	approved	
			Oculo-auriculo-vertebral spectrum	ORPHA:141132	approved	
			Hemifacial hyperplasia	ORPHA:141145	reject	
			Cysts and fistulae of the face and oral cavity	ORPHA:155835	approved	
			Larynx anomaly	ORPHA:156249	approved	
			Tracheal anomaly	ORPHA:156252	approved	
			Rare odontal or periodontal disorder	ORPHA:164001	approved	
			Middle ear anomaly	ORPHA:164004	approved	
			Cleft lip with or without cleft palate	ORPHA:1991	approved	
			Cleft palate	ORPHA:2014	approved	
			Primary condylar hyperplasia	ORPHA:477781	approved	
			Recurrent Respiratory Papillomatosis	ORPHA:60032	approved	
			Isolated 5.1.2e syndrome	ORPHA:718	approved	
			Microtia	ORPHA:83463	approved	
184177		Amsterdam UMC Expert Center for immune-mediated and genetic cholestasis syndromes	Autoimmune pancreatitis	ORPHA:103919	reject	
			Primary Sclerosing Cholangitis	ORPHA:171	approved	
			Progressive familial intrahepatic cholestasis	ORPHA:172	approved	
			Primary Biliary Cholangitis	ORPHA:186	approved	
			Crigler-Najjar syndrome	ORPHA:205	approved	
			Autoimmune hepatitis	ORPHA:2137	approved	
			IgG4-related sclerosing cholangitis	ORPHA:447764	approved	
			Lymphoplasmacytic inflammatory pseudotumor of the liver	ORPHA:555437	reject	
			Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome	ORPHA:562639	reject	
			Benign recurrent intrahepatic cholestasis	ORPHA:65682	approved	
			Intrahepatic cholestasis of pregnancy	ORPHA:69665	reject	
209484	Leiden UMC	Expert Center for Congenital Heart Defects (CAHAL Children)	Non-genetic cardiac rhythm disease	ORPHA:218439	reject	
			Rare Surgical Cardiac Disease	ORPHA:97965	approved	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:5.1.2e@minvws.nl).

**Kenmerk**  
3260629-1015848-CZ

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
 3260629-1015848-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	OLVG	
AIMS ID:	201827	
Assessment Number:	G-8-16	
Name center of expertise:	Expert Center for idiopathic interstitial pneumonia	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98300	Idiopathic interstitial pneumonia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

	5.1.5		

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Idiopathic interstitial pneumonia	Orphacode:	ORPHA:98300
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Idiopathic interstitial pneumonia		Orphacode:	ORPHA:98300	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	185128	
Assessment Number:	G-2-13	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expert center for cleft, craniofacial and airway disorders	
Name main contact:	5.1.2e f 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1991	Cleft lip with or without cleft palate	Final Approved
ORPHA:2014	Cleft palate	Final Approved
ORPHA:718	Isolated 5.1.2e 5.1.2e syndrome	Final Approved
ORPHA:138047	5.1.2e 5.1.2e syndrome associated with a chromosomal anomaly	Final Approved
ORPHA:477781	Primary condylar hyperplasia	Final Approved
ORPHA:141145	Hemifacial hyperplasia	Reject
ORPHA:116	5.1.2e 5.1.2e syndrome	Final Approved
ORPHA:83463	Microtia	Final Approved
ORPHA:155835	Cysts and fistulae of the face and oral cavity	Final Approved
ORPHA:141132	Oculo-auriculo-vertebral spectrum	Final Approved
ORPHA:164004	Middle ear anomaly	Final Approved
ORPHA:164001	Rare odontal or periodontal disorder	Final Approved
ORPHA:156249	Larynx anomaly	Final Approved
ORPHA:156252	Tracheal anomaly	Final Approved
ORPHA:60032	Recurrent Respiratory Papillomatosis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2e Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team:	Ja	

opleiding en continuïteit	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

### 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Voor Hemifacial hyperplasia, ORPHA:141145 is een vooraanmelding gedaan, maar door het centrum is bij de full-application hiervoor niet aangevraagd/de betreffende gegevens aangeleverd.

Aandachtspunt voor de toekomst: behoud van patiëntenaantallen, m.n. voor 5.1.2e 5.1.2e

Aanvullende verbeter suggesties referenten:

- Dataopslag in centrale database, niet gebonden aan personen (bijv open clinica of een ander systeem)
- Voor ORPHA:164001, ORPHA:156252, ORPHA:164004, ORPHA:156249 en ORPHA:60032 verdienen de zorgpaden verdere detailuitwerking.
- Voor Larynx anomaly: geen concrete case-manager en het lijkt er op alsof de patienten ad hoc in een van de multidisciplinaire overlegstructuren worden besproken.
- Wetenschappelijke output voor ORPHA:164001 en ORPHA:164004 verdient extra aandacht

### 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Vereniging Ouderen en Kinderen met Slokdarmafsluiting (VOKS)	-	-
LaPosa - Landelijke patiënten en oudervereniging voor schedel en/of aangezichtsafwijkingen	1. Ontwikkeling van keuzehulp voor patienten 2. Beheersing van verschillende behandelmethoden 3. techniek is in huis om verschillende oren te maken	1. continueren en uitbreiden van contact met ons als PO

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Cleft lip with or without cleft palate	Orphacode:	ORPHA:1991
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Cleft palate	Orphacode:	ORPHA:2014
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Isolated <span>5.1.2e</span> <span>5.1.2e</span> syndrome	Orphacode:	ORPHA:718
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	<span>5.1.2e</span> <span>5.1.2e</span> syndrome associated with a chromosomal anomaly	Orphacode:	ORPHA:138047
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Primary condylar hyperplasia	Orphacode:	ORPHA:477781
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Hemifacial hyperplasia	Orphacode:	ORPHA:141145
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	<span>5.1.2e</span> <span>5.1.2e</span> syndrome	Orphacode:	ORPHA:116
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Microtia	Orphacode:	ORPHA:83463
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	Cysts and fistulae of the face and oral cavity	Orphacode:	ORPHA:155835
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.10.1 Checks 10 - Checks

Condition:	Oculo-auriculo-vertebral spectrum	Orphacode:	ORPHA:141132
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.11.1 Checks 11 - Checks

Condition:	Middle ear anomaly	Orphacode:	ORPHA:164004
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Rare odontal or periodontal disorder	Orphacode:	ORPHA:164001
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Larynx anomaly	Orphacode:	ORPHA:156249
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:	Tracheal anomaly	Orphacode:	ORPHA:156252
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.15.1 Checks 15 - Checks</b>			
Condition:	Recurrent Respiratory Papillomatosis	Orphacode:	ORPHA:60032
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cleft lip with or without cleft palate		Orphacode:	ORPHA:1991	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cleft palate		Orphacode:	ORPHA:2014	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Isolated <b>5.1.2e</b> <b>5.1.2e</b> syndrome		Orphacode:	ORPHA:718	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	<b>5.1.2e</b> <b>5.1.2e</b> syndrome associated with a chromosomal anomaly		Orphacode:	ORPHA:138047	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					



Condition:	Primary condylar hyperplasia		Orphacode:	ORPHA:477781	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hemifacial hyperplasia		Orphacode:	ORPHA:141145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	5.1.2e 5.1.2e syndrome		Orphacode:	ORPHA:116	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Microtia		Orphacode:	ORPHA:83463	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cysts and fistulae of the face and oral cavity		Orphacode:	ORPHA:155835	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Oculo-auriculo-vertebral spectrum		Orphacode:	ORPHA:141132	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Middle ear anomaly		Orphacode:	ORPHA:164004	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare odontal or periodontal disorder		Orphacode:	ORPHA:164001	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Larynx anomaly		Orphacode:	ORPHA:156249	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren</b>					
Condition:	Tracheal anomaly		Orphacode:	ORPHA:156252	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren					
Condition:	Recurrent Respiratory Papillomatosis		Orphacode:	ORPHA:60032	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	185179	
Assessment Number:	G-9-3	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Center of Expertise for Cerebral Palsy and Movement Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:171676	Periventricular leukomalacia	Reject
ORPHA:98044	Central nervous system malformation	Reject
ORPHA:137577	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury	Reject
ORPHA:439175	Pediatric arterial ischemic stroke	Reject
ORPHA:415286	Bilirubin encephalopathy	Reject
ORPHA:685	Hereditary spastic paraplegia	Reject
ORPHA:68363	Rare dystonia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 <small>5.1.2d</small> Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor alle ORPHAcodes is het zorgpad onvoldoende uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen.</p> <p>Ook voor alle ORPHAcodes is de wetenschappelijke output onvoldoende specifiek voor de zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.</p> <p>Aanvullende verbeteruggesties referenten:</p>		

- Uit de naam en documenten blijkt dat het centrum zich m.n. richt op cerebrale parese (CP) wat als groep geen zeldzame ziekte is. Voor de onderliggende zeldzame oorzaken/aandoeningen is (nog) onvoldoende documentatie en expertise ontwikkeld.
- **5.1.2e** focus op de symptomatische behandeling. Integratie met de collega's die meer aan de etiologisch/diagnostische kant zitten bij deze aandoeningen - zo wordt hele keten gediend (hetgeen van een expertisecentrum verwacht wordt)
- Specifieker aangeven met welke centra in binnen en buitenland wordt samengewerkt.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van <sup>5.1.2e</sup>patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Spierziekten Nederland (SN)	1. SDR operaties bij kinderen met HSP	1. Goede samenwerking en afstemming/verdeling van de taken tussen de drie expertisecentra voor HSP is belangrijk 2. Intensievere samenwerking met de patiëntenorganisatie Spierziekten Nederland wordt zeer op prijs gesteld.

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Periventricular leukomalacia	Orphacode:	ORPHA:171676
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Central nervous system malformation	Orphacode:	ORPHA:98044
------------	-------------------------------------	------------	-------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury	Orphacode:	ORPHA:137577
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Pediatric arterial ischemic stroke	Orphacode:	ORPHA:439175
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Bilirubin encephalopathy	Orphacode:	ORPHA:415286
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Hereditary spastic paraplegia	Orphacode:	ORPHA:685
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Rare dystonia	Orphacode:	ORPHA:68363
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Periventricular leukomalacia		Orphacode:	ORPHA:171676	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Central nervous system malformation		Orphacode:	ORPHA:98044	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury		Orphacode:	ORPHA:137577	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pediatric arterial ischemic stroke		Orphacode:	ORPHA:439175	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



Zorgpad:					
<b>3.5.1 Indatoren 5 - Indatoren</b>					
Condition:	Bilirubin encephalopathy		Orphacode:	ORPHA:415286	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indatoren 6 - Indatoren</b>					
Condition:	Hereditary spastic paraplegia		Orphacode:	ORPHA:685	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indatoren 7 - Indatoren</b>					
Condition:	Rare dystonia		Orphacode:	ORPHA:68363	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	185349	
Assessment Number:	G-24-4	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expert centre for Marfan syndrome and related disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:284993	Marfan and Marfan-related disorders	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Goed centrum en geen verbeteruggesties referenten.		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Contactgroep Marfan Nederland (CMN)	1. Grote betrokkenheid bij de PO, patiënt en Nederlands Netwerk Marfan; 2. Veel aandacht voor psychosociale zorg zoals een medisch maatschappelijk werker en psycholoog die beschikbaar is bij diagnosestelling 3. Veelvoudig (DNA)onderzoek, research en development en op zeer hoog niveau. 4. Veel internationale contacten 5. Groot multidisciplinair team beschikbaar (voor jong en oud)	1. Informeer en communiceer: - over 24uur pd-bereikbaarheid; - over wie de 5.1.2e is (volwassenen); - over intern en extern overleg. Er wordt veel werk verzet in het EC; informatie die patiënten niet genoeg bereikt.


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Marfan and Marfan-related disorders	Orphacode:	ORPHA:284993
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Marfan and Marfan-related disorders		Orphacode:	ORPHA:284993	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	185237	
Assessment Number:	G-12-12	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Rare coagulation and red blood cell defects	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:248308	Rare hemorrhagic disorder	Reject
ORPHA:448	Hemophilia	Final Approved
ORPHA:248315	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	Reject
ORPHA:903	5.1.2e 5.1.2e disease	Final Approved
ORPHA:248326	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	Reject
ORPHA:68364	Hemoglobinopathy	Final Approved
ORPHA:98375	Autoimmune hemolytic anemia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Voor ORPHA:248308 is de wetenschappelijke output inhoudelijk onvoldoende breed om voor dit overkoepelende cluster van zeldzame aandoeningen erkend te worden.		



Voor ORPHA:248315 en ORPHA:248326 betreffen de aangeleverde papers met name Hemofilie respectievelijk Trombocytopenie algemeen. Hiermee is de wetenschappelijke output onvoldoende voor de specifieke zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.

Aanvullende verbeter suggesties referenten:

- in het zorgpad op pag 22 werkt de link naar de bloedingsscore niet
- het zorgpad voor 5.1.26 hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly verdient meer detaillering voor de aandoeningen van de bloedplaatjes (ipv stollingsfactordeficienties).
- het ziektebeeld 'autoimmune hemolytic anemia' moet overal vervangen worden door 'autoimmune hemolytic anemia' conform orphacode 98375 (dus hemo ipv hemato)

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
OSCAR Nederland	1. Een hele brede kennis en ervaring en multidisciplinaire behandeling en zorg voor kinderen en volwassenen met sikkelcelziekte en thalassemie 2. Zeer goede begeleiding bij de transitie van kind naar volwassenenzorg 3. Stamceltransplantaties bij volwassen patiënten met sikkelcelziekte 4. Verpleegkundig specialist, medisch maatschappelijke werker en psycholoog 5. Veel wetenschappelijk onderzoek	geen

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare hemorrhagic disorder	Orphacode:	ORPHA:248308
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.2.1 Checks 2 - Checks</b>			
Condition:	Hemophilia	Orphacode:	ORPHA:448
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	Orphacode:	ORPHA:248315
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	5.1.2e 5.1.2e disease	Orphacode:	ORPHA:903
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	Orphacode:	ORPHA:248326
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Hemoglobinopathy	Orphacode:	ORPHA:68364
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Autoimmune hemolytic anemia	Orphacode:	ORPHA:98375
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hemorrhagic disorder	Orphacode:	ORPHA:248308		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hemophilia	Orphacode:	ORPHA:448		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	Orphacode:	ORPHA:248315		

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	5.1.2e 5.1.2e disease		Orphacode:	ORPHA:903	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly		Orphacode:	ORPHA:248326	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hemoglobinopathy		Orphacode:	ORPHA:68364	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autoimmune hemolytic anemia		Orphacode:	ORPHA:98375	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	185423	
Assessment Number:	G-8-3	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Cystic Fibrosis and Primary Ciliary Dyskinesia	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:586	Cystic Fibrosis	Final Approved
ORPHA:244	Primary ciliary dyskinesia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Aandachtspunt: aandacht voor meer zelf-geïnitieerd onderzoek met leidende rol vanuit het centrum, m.n. voor CF Gezien het grote aantal patiënten kan dit wellicht beter.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten: -uitwerking CF volwassenen in zorgpad</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS)	1. Toenemend onderzoeksprofiel, zowel op translationeel, klinisch als psychosociaal gebied.	1. Integratie van zorg op twee locaties


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Cystic Fibrosis	Orphacode:	ORPHA:586
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Primary ciliary dyskinesia	Orphacode:	ORPHA:244
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Cystic Fibrosis		Orphacode:	ORPHA:586	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



**3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Primary ciliary dyskinesia		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:244	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	185496	
Assessment Number:	G-24-3	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC center of expertise for Vascular Malformations	
Name main contact:	5.1.2e5.1.2 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:211243	Simple vascular malformation	Final Approved
ORPHA:211247	Rare capillary malformation	Final Approved
ORPHA:211252	Rare venous malformation	Final Approved
ORPHA:2415	Rare lymphatic malformation	Final Approved
ORPHA:211266	Rare arteriovenous malformation	Final Approved
ORPHA:211277	Complex vascular malformation with associated anomalies	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Simple vascular malformation	Orphacode:	ORPHA:211243
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Rare capillary malformation	Orphacode:	ORPHA:211247
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Rare venous malformation	Orphacode:	ORPHA:211252
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Rare lymphatic malformation	Orphacode:	ORPHA:2415
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Rare arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:211266
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Complex vascular malformation with associated anomalies	Orphacode:	ORPHA:211277
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Simple vascular malformation		Orphacode:	ORPHA:211243	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare capillary malformation		Orphacode:	ORPHA:211247	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare venous malformation		Orphacode:	ORPHA:211252	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare lymphatic malformation		Orphacode:	ORPHA:2415	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare arteriovenous malformation		Orphacode:	ORPHA:211266	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Complex vascular malformation with associated anomalies		Orphacode:	ORPHA:211277	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
------------------	--	---------------	--	--	--



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	185591	
Assessment Number:	G-25-3	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Multidisciplinary Lyme Borreliosis Center	
Name main contact:	5.1.2e 1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:91546	Lyme disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Er is (op dit moment) geen passend ERN subthema beschikbaar. Aan dat ingangscriterium kan dus ook niet worden voldaan.		
Goed centrum, geen verbeter suggesties.		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Lyme disease	Orphacode:	ORPHA:91546
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Lyme disease		Orphacode:	ORPHA:91546	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	185678	
Assessment Number:	G-8-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Interstitial Lung Disease	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:182095	Interstitial Lung Disease	Reject
ORPHA:264992	Genetic interstitial lung disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor beide clusters (ORPHA:182095 en ORPHA:264992) is het zorgpad een globaal protocol en onvoldoende uitgewerkt voor een voldoende groot deel van de onderliggende zeldzame aandoeningen.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:            -(eigen) research output voor genetic ILD kan versterkt</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Longfibrose patiëntenvereniging	1. Als enige ziekenhuis expertise in huis op gebied van kinder ILD 2. Zijn druk bezig om ziekenhuizen en zorgverleners uit de regio te betrekken bij	1. Samenwerking met OLVG 2. Positie versterken op gebied van kinder ILD

	longfibrose 3. Uit achterbanraadpleging blijkt dat dit ziekenhuis goed communiceert met de patiënt en ook goed bereikbaar is voor de patiënt	
Sarcoïdose Belangenvereniging Nederland (SBN)	1. Multidisciplinaire zorg en de borging daarvan, met name op het gebied van neurosarcoïdose 2. Informatieloket voor zorgverleners uit Noord-Holland en Flevoland 3. Kennis van meest recente wetenschappelijke ontwikkelingen rondom diagnostiek en behandeling	1. Afstemming met zorgverleners buiten het ziekenhuis wordt door 1/3 patiënten niet ervaren. 2. Informatieverstrekking op psychologisch, sociaal en maatschappelijk gebied zou verbeterd kunnen worden. Deze voldoet volgens patiënten aanzienlijk minder aan de verwachtingen dan de medische informatie. 3. Gezien de sterkte van de zorg voor mensen met neurosarcoïdose zou een specifieke neurosarcoïdoseverpleegkundige een aanwinst zijn voor de patiëntenzorg.

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Interstitial Lung Disease	Orphacode:	ORPHA:182095
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Genetic interstitial lung disease	Orphacode:	ORPHA:264992
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Interstitial Lung Disease		Orphacode:	ORPHA:182095	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Genetic interstitial lung disease		Orphacode:	ORPHA:264992	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	185753	
Assessment Number:	G-11-9	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expertise Center for rare gastrointestinal tumors	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98059	Rare digestive tract tumor	Final Approved
ORPHA:306633	Rare tumor of gallbladder and extrahepatic biliary tract	Final Approved
ORPHA:306636	Rare tumor of liver and intrahepatic biliary tract	Final Approved
ORPHA:104011	Rare tumor of the intestine	Reject
ORPHA:423982	Epithelial tumor of the appendix	Reject
ORPHA:424010	Epithelial tumor of anal canal	Reject
ORPHA:180821	Rare gastroesophageal tumor	Reject
ORPHA:300557	Ampulla of 5.1.2e carcinoma	Final Approved
ORPHA:168803	Primary peritoneal tumor	Reject
ORPHA:180824	Rare tumor of Pancreas	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2e Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Voor ORPHA:104011, ORPHA:168803, ORPHA:180821, ORPHA:423982 en ORPHA:424010 is een vooraanmelding gedaan, maar door het centrum is bij de full-application hiervoor niet aangevraagd/de betreffende gegevens aangeleverd

Verbetersuggesties referenten:

- MD-team is aandachtspunt, oa slechts 1 medisch oncoloog en geen klinisch geneticus
- 24/7 bereikbaarheid verduidelijken

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Nederlandse Leverpatiënten Vereniging (NLV)	-	-
NFK: Patiëntenplatform Zeldzame Kankers	1. zorg volgens de laatste inzichten 2. keuze opties voor patiënten mbt de behandeling en studies. pro actief handelen 3. internationale samenwerking 4. contact met patiëntenorganisatie	1. standaard informatie meegeven over patiëntenorganisatie 2. aandacht voor late gevolgen 3. nog betere informatie voorziening (digitaal en met een flyer)

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare digestive tract tumor	Orphacode:	ORPHA:98059
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare tumor of gallbladder and extrahepatic biliary tract	Orphacode:	ORPHA:306633
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

2000

Condition:	Rare tumor of liver and intrahepatic biliary tract	Orphacode:	ORPHA:306636
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Rare tumor of the intestine	Orphacode:	ORPHA:104011
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Epithelial tumor of the appendix	Orphacode:	ORPHA:423982
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Epithelial tumor of anal canal	Orphacode:	ORPHA:424010
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:	Rare gastroesophageal tumor	Orphacode:	ORPHA:180821
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.8.1 Checks 8 - Checks			
Condition:	Ampulla of 5.1.2e carcinoma	Orphacode:	ORPHA:300557
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.9.1 Checks 9 - Checks			
Condition:	Primary peritoneal tumor	Orphacode:	ORPHA:168803
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.10.1 Checks 10 - Checks			
Condition:	Rare tumor of Pancreas	Orphacode:	ORPHA:180824
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare digestive tract tumor		Orphacode:	ORPHA:98059	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare tumor of gallbladder and extrahepatic biliary tract		Orphacode:	ORPHA:306633	
1.1, 3.1 en 3.2:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Zorgpad:					
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare tumor of liver and intrahepatic biliary tract		Orphacode:	ORPHA:306636	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1.2</sup>Indicatoren</b>					
Condition:	Rare tumor of the intestine		Orphacode:	ORPHA:104011	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Epithelial tumor of the appendix		Orphacode:	ORPHA:423982	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Epithelial tumor of anal canal		Orphacode:	ORPHA:424010	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare gastroesophageal tumor		Orphacode:	ORPHA:180821	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ampulla of <sup>5.1.2e</sup> carcinoma		Orphacode:	ORPHA:300557	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary peritoneal tumor		Orphacode:	ORPHA:168803	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare tumor of Pancreas		Orphacode:	ORPHA:180824	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	185846	
Assessment Number:	G-14-7	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise center for neuromuscular diseases	
Name main contact:	5.1.2e5.1.2e5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68381	Neuromuscular disease	Final Approved
ORPHA:98472	Skeletal muscle disease	Final Approved
ORPHA:98482	Idiopathic inflammatory myopathy	Final Approved
ORPHA:329888	Juvenile idiopathic inflammatory myopathy	Final Approved
ORPHA:589	Myasthenia gravis	Final Approved
ORPHA:98496	Rare Peripheral Neuropathy	Final Approved
ORPHA:166	Hereditary motor and sensory neuropathy	Final Approved
ORPHA:2932	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	Final Approved
ORPHA:209010	Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy	Final Approved
ORPHA:803	Amyotrophic lateral sclerosis	Final Approved
ORPHA:2942	Postpoliomyelitis syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	



## 12.2: bijgedragen aan ERN

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Aandachtspunt: in het zorgpad verdient Postpoliomyelitis syndrome verdere verduidelijking.

Verbetersuggesties referenten:

-Doorontwikkelen research o.g.v. myashtenia gravis en juveniele dermatomyositis.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Spierziekten Nederland (SN)	<p>1. Het centrum levert hooggespecialiseerde complexe patiëntenzorg. Het centrum levert goed op elkaar afgestemde multidisciplinaire zorg dat gegeven wordt door een vast team bestaande uit veel verschillende disciplines. Er is een goede onderlinge afstemming van behandeling en afspraken. Mogelijkheid voor onderzoek, evaluatie en advies op één dag.</p> <p>Adviesmogelijkheid voor hulpverleners in de regio van de patiënt. Informatievoorziening voor patiënt en hulpverlener via uitgebreide website.</p> <p>2. Het centrum is betrokken bij (inter)nationale onderzoekactiviteiten en samenwerkingsverbanden. Het centrum heeft veel wetenschappelijke onderzoeken op het gebied van spierziekten lopen. Bovendien verricht men ook onderzoek naar onderwerpen waar patiënten ook in praktische zin baat bij hebben, zoals o.a. de Orthese doelmatigheidsstudie en de studie naar Improving Fitness in Neuromuscular Diseases.</p> <p>3. Er is groeiende aandacht voor het belang van de patiënten wat o.a. tot uitdrukking komt in laagdrempelig email contact tussen patiënt en behandelaar via MyChart/persoonlijk dossier. Daarnaast zijn de teamleden, maar ook het personeel aan de receptie, toegankelijk, benaderbaar, toegewijd en empathisch.</p> <p>4. Het expertisecentrum werkt mee aan het opstellen van richtlijnen en standaarden. Zoals de richtlijn polyneuropathie en de nieuwe internationale richtlijn voor Myositis.</p> <p>5. Goede samenwerking met de patiëntenorganisatie.</p>	<p>1. Van de patiënt uit gezien is een intensievere samenwerking tussen het expertisecentrum HMSN en perifere revalidatiecentra wenselijk, waarbij patiënten worden doorverwezen naar het expertisecentrum voor hoog-specialistische vragen en dan weer teruggaan naar het perifere revalidatiecentrum. Je komt als beginnend HMSN/HNPP patiënt met specifieke vragen over wat nu de beste aanpak van je aandoening is, meestal in een perifere revalidatiekliniek terecht. En na jaren blijkt dan, vaak bij toeval, dat je voor bepaalde heel specifieke problemen het beste bij het AMC terecht had gekund.</p> <p>2. De zichtbaarheid en bekendheid van de spierziekte specifieke expertisecentra in het AMC Amsterdam bij de medisch specialisten in Nederland is bij meer spierziekten (o.a. myositis) een aandachtspunt. Zo worden te weinig myositis-patiënten doorverwezen naar het AMC voor herbevestiging van de diagnose.</p> <p>3. Zich gaan toeleggen op de ouder wordende patiëntenpopulatie met het postpoliosyndroom, samenwerking met geriatrie opzetten.</p> <p>4. Vaste hoofdbehandelaar die patiënten met CIDP minimaal één keer per jaar ziet</p> <p>5. Om klinische trials voor bv myositiden of HMSN naar NL te kunnen halen is een sterke positie van het AMC / expertisecentra nodig t.o.v. de farmaceutische industrie. Daarnaast is het opzetten en onderhouden van een goede landelijke patiëntenregistratie en database erg belangrijk.</p>


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Neuromuscular disease	Orphacode:	ORPHA:68381
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Skeletal muscle disease	Orphacode:	ORPHA:98472
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Idiopathic inflammatory myopathy	Orphacode:	ORPHA:98482
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Juvenile idiopathic inflammatory myopathy	Orphacode:	ORPHA:329888
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Myasthenia gravis	Orphacode:	ORPHA:589
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Rare Peripheral Neuropathy	Orphacode:	ORPHA:98496
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Hereditary motor and sensory neuropathy	Orphacode:	ORPHA:166
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	Orphacode:	ORPHA:2932
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy	Orphacode:	ORPHA:209010
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Amyotrophic lateral sclerosis	Orphacode:	ORPHA:803
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Postpoliomyelitis syndrome	Orphacode:	ORPHA:2942
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neuromuscular disease		Orphacode:	ORPHA:68381	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Skeletal muscle disease		Orphacode:	ORPHA:98472	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Idiopathic inflammatory myopathy		Orphacode:	ORPHA:98482	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Juvenile idiopathic inflammatory myopathy		Orphacode:	ORPHA:329888	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Myasthenia gravis		Orphacode:	ORPHA:589	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare Peripheral Neuropathy		Orphacode:	ORPHA:98496	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary motor and sensory neuropathy		Orphacode:	ORPHA:166	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy		Orphacode:	ORPHA:2932	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy		Orphacode:	ORPHA:209010	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Amyotrophic lateral sclerosis		Orphacode:	ORPHA:803	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Postpoliomyelitis syndrome		Orphacode:	ORPHA:2942	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	209484	
Assessment Number:	G-16-11	
Name center of expertise:	Expert Center for Congenital Heart Defects (CAHAL Children)	
Name main contact:	5.1.2e1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:97965	Rare Surgical Cardiac Disease	Final Approved
ORPHA:218439	Non-genetic cardiac rhythm disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor 'Non-genetic cardiac rhythm disease' is het studieprotocol voor een trial ingediend als zorgpad (wat het niet is) en bevat daardoor onvoldoende informatie.</p> <p>De wetenschappelijke output voor Non-genetic cardiac rhythm disease is onvoldoende voor deze specifieke (groep van) zeldzame aandoeningen.</p> <p>Verbetersuggesties referenten:</p> <p>De bijdrage aan de ontwikkeling van zorgstandaarden en richtlijnen en medewerking aan de verspreiding en implementatie hiervan kan duidelijker worden gemaakt</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Patientenvereniging voor aangeboren Hartafwijkingen (PAH)	1. Over het algemeen zijn dezelfde zorgverleners betrokken	1. Er kan meer gevraagd worden naar de kwaliteit van de zorg aangezien door de patienten wordt



	<p>2. Het ziekenhuis is indien nodig 24 uur per dag beschikbaar voor behandeling van de aandoening</p> <p>3. De behandelingen hangen volgens de patiënten op een logische manier samen/worden gecoördineerd</p> <p>4. Er kan beter overleg plaatsvinden tussen de betrokken zorgverleners ook buiten het ziekenhuis</p>	<p>aangegeven dat dit op dit moment nog niet wordt gedaan of dat dit onbekend is</p> <p>2. Het ziekenhuis kan meer informatie geven aan anderen dan de patiënt over de aandoening, dit wordt op dit nog onvoldoende ervaren door de patiënten.</p> <p>3. Beter kijken naar patiënten die psychische ondersteuning nodig hebben/beantwoorden van psychische vragen</p>

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare Surgical Cardiac Disease	Orphacode:	ORPHA:97965
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Non-genetic cardiac rhythm disease	Orphacode:	ORPHA:218439
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare Surgical Cardiac Disease		Orphacode:	ORPHA:97965	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Non-genetic cardiac rhythm disease		Orphacode:	ORPHA:218439	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	186048	
Assessment Number:	G-19-1	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC center of excellence for retinoblastoma	
Name main contact:	5.1.2e, 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:790	Retinoblastoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Verbetersuggesties referenten:</p> <p>-Het ECZA geeft aan alleen patiënten te registreren via het het EPD , terwijl er onder 9.11 gezegd wordt dat er wel een lokale database is, dit lijkt niet met elkaar te matchen.</p> <p>-In zorgpaden m.b.t. diagnostiek duidelijker opnemen wie daarin voor wat verantwoordelijk is</p> <p>Opm.: Het is fascinerend te zien dat de database teruggaat tot de 19e eeuw</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Retinoblastoma	Orphacode:	ORPHA:790
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Retinoblastoma		Orphacode:	ORPHA:790	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	186170	
Assessment Number:	G-0-1	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise center for rare neurological disorders due to toxic effects; Solvent Team	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:108999	Rare disorder due to toxic effects	Reject
ORPHA:306682	Manganese poisoning	Reject
ORPHA:306679	Rare parkinsonian syndrome due to intoxication	Reject
ORPHA:330015	Lead poisoning	Reject
ORPHA:330021	Mercury poisoning	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Er is (op dit moment) geen passend ERN subthema beschikbaar. Aan dat ingangscriterium kan dus ook niet worden voldaan.</p> <p>Voor het cluster 5.1.2e disorder due to toxic effects, ORPHA:108999 is het zorgpad onvoldoende uitgewerkt voor een voldoende groot deel van de onderliggende zeldzame aandoeningen</p> <p>Voor alle andere ORPHAcodes is het zorgpad te algemeen en onvoldoende uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen.</p> <p>Voor alle ORPHAcodes is de wetenschappelijke output onvoldoende specifiek voor de zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd. Het betreffen mn papers over solvent-problematiek bij schilders en is daarmee als peer-reviewed output te smal.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:</p>		

- Wellicht meer PR om het Team landelijke bekendheid te geven en relevante verwijzingen te krijgen.
- Zorgpaden uit 2014; mogen worden geupdated.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Stichting OPS	1. Onderzoek naar schade aan het centraal zenuwstelsel tgv blootstelling aan oplosmiddelen 2. Er is uitgebreide kennis aanwezig die in de loop der jaren (sinds 1995) is verzameld. 3. Men staat open voor opbouwende kritiek en aanbevelingen vanuit de patiëntenorganisatie 4. Men deelt publicaties en onderzoeksresultaten 5. Ook op internationaal niveau zijn veel contacten opgebouwd	1. Betere bereikbaarheid 2. De mogelijkheid tot een second opinion buiten de eigen organisatie 3. snellere intake (door Covid-19 zijn deze sterk opgelopen) 4. Snellere doorlooptijd van de verschillende onderzoeken

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare disorder due to toxic effects	Orphacode:	ORPHA:108999
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Manganese poisoning	Orphacode:	ORPHA:306682
------------	---------------------	------------	--------------



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Rare parkinsonian syndrome due to intoxication	Orphacode:	ORPHA:306679
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Lead poisoning	Orphacode:	ORPHA:330015
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Mercury poisoning	Orphacode:	ORPHA:330021
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare disorder due to toxic effects		Orphacode:	ORPHA:108999	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Manganese poisoning		Orphacode:	ORPHA:306682	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare parkinsonian syndrome due to intoxication		Orphacode:	ORPHA:306679	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Lead poisoning		Orphacode:	ORPHA:330015	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Mercury poisoning		Orphacode:	ORPHA:330021	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	186116	
Assessment Number:	G-11-8	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC, Amsterdam Center for Endocrine and Neuroendocrine Tumors (ACCENT)	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:877	Neuroendocrine neoplasm	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Verbetersuggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Samenwerking met ander centra</li> <li>-Klinisch geneticus als discipline in het MDO</li> </ul> <p>Aandachtspunten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-zorg en output voor van niet-pancreas NETs</li> <li>-aantal nieuwe NET patiënten dat jaarlijks wordt gezien i.r.t. de ERN norm</li> <li>-wervend vermogen voor wetenschappelijk onderzoek</li> </ul>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Stichting NET-groep	1. bij de patiënten andere kenniscentra in een kwaad daglicht stellen, professionals uit andere ziekenhuizen belasten en het vertellen van onjuiste informatie over andere kenniscentra en de patiëntenorganisatie	1. STOPPEN met de patiënten/naasten en de professionals (uit regioziekenhuizen) foute informatie te verschaffen over de mogelijkheden en trials bij kenniscentra. Deze niet in een kwaad daglicht stellen en professionals uit andere

		ziekenhuizen niet belasten 2. Patienten eerlijke informatie verschaffen over hun ziekte, de keuzemogelijkheden van behandeling, ook als dit trials en behandelingen betreft die alleen in andere kenniscentra worden gedaan én bij de vraag van patienten om een second opinion. Sowieso hoort AUMC folders uit te delen tijdens diagnosegesprek en bij behandeling (als ze zichzelf ENETS centrum noemen). En de website van AUMC is ronduit slecht 3. In de voorlichting NET/NEC van de alveesklieer geen alveesklieerkanker noemen. Patienten raken hier voortdurend van in de war 4. helderheid geven over zorgpaden, aantallen en de aanwezige professionals etc.

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Neuroendocrine neoplasm	Orphacode:	ORPHA:877
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Neuroendocrine neoplasm		Orphacode:	ORPHA:877	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	186320	
Assessment Number:	G-21-9	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expertise Center for Systemic Autoimmune diseases	
Name main contact:	5.1.2e5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:90291	Systemic sclerosis	Final Approved
ORPHA:732	Polymyositis	Final Approved
ORPHA:221	Dermatomyositis	Final Approved
ORPHA:81	Anti-synthetase syndrome	Reject
ORPHA:536	Systemic lupus erythematosus	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor ORPHA:81 is de wetenschappelijke output onvoldoende specifiek voor de zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- De website kan nog meer informatie (of verwijzingen naar andere websites) bieden over de verschillende aandoeningen, voor professionals en patiënten</li> </ul>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Nationale vereniging voor lupus, aps, sclerodermie en MCTD (NVLE)	<p>1. SLE zwangerschapsbegeleiding is uitstekend. Ook begeleiding nadat een zwangerschap niet goed is gegaan (doodgeboren kindje) is goed.</p> <p>2. Goed contact en goede samenwerking met de patiëntenvereniging. Arts in MAR vertegenwoordigt.</p>	<p>1. Meerdere SLE patiënten geven aan dat ze geen vaste arts hebben maar gezien worden door arts assistenten (artsen in opleiding). Nogal veel wisseling van de wacht waardoor je geen band opbouwt. Dit wordt als onprettig ervaren. Sommigen hebben het gevoel een nummer te zijn. De Ssc patiënten geven aan ook gezien te worden door een arts in opleiding die maar tijdelijk werkzaam zijn (half jaar tot een jaar) maar dat er altijd overlegd wordt met de supervisor tijdens een consult.</p> <p>2. Er is geen individueel zorgplan. Dit geldt voor alle expertisecentra. Als NVLE zien we graag dat er voor patiënten een landelijk gecoördineerd zorgplan komt.</p>

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Systemic sclerosis	Orphacode:	ORPHA:90291
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks



Condition:	Polymyositis	Orphacode:	ORPHA:732
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Dermatomyositis	Orphacode:	ORPHA:221
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Anti-synthetase syndrome	Orphacode:	ORPHA:81
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Systemic lupus erythematosus	Orphacode:	ORPHA:536
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic sclerosis		Orphacode:	ORPHA:90291	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Polymyositis		Orphacode:	ORPHA:732	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Dermatomyositis		Orphacode:	ORPHA:221	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Anti-synthetase syndrome		Orphacode:	ORPHA:81	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic lupus erythematosus		Orphacode:	ORPHA:536	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	186409	
Assessment Number:	G-14-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center Fetal Akinesia Deformation Sequence and Arthrogryposis Multiplex Congenita	
Name main contact:	<div> <div>5 1 2e</div> <div>5 1 2e</div> <div>5 1 2e</div> </div>	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:994	Fetal akinesia deformation sequence	Reject
ORPHA:1037	Arthrogryposis multiplex congenita	Reject
ORPHA:590	Congenital myastenic syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 <div>5 1 2e</div> Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor Arthrogryposis multiplex congenita en Fetal akinesia deformation sequence zou op basis van de aangeleverde gegevens een positief advies zijn afgegeven, ware het niet dat dit geen ERN subthema's betreffen en het centrum als geheel hiermee dus niet aan dit entreecriterium voldoet. Voor Congenital myastenic syndrome is de wetenschappelijke output onvoldoende specifiek voor de zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.</p> <p>Ter overweging om deze aanvraag in de toekomst te combineren met die van G-14-7, Amsterdam UMC expertise center for neuromuscular diseases</p> <p>Aanvullende verbeteruggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Grensoverschrijdende zorg en gezamenlijke databases starten</li> <li>- Nationale samenwerking is ook nog in explorerende fase.</li> <li>- Aandacht voor subsidiewerving</li> <li>- Het expertisecentrum benoemt als onderdeel van de populatie waar zij zich op richt: de zwangere die onderliggende afwijking heeft, zoals myasthenia gravis, met kans voorbijgaande neonatale myasthenia gravis tot congenitale myasthenia gravis syndroom, inclusief AMC/ FADS. Dat is een andere definitie</li> </ul>		

dan de congenital myasthenic syndromes met orphacode 590: Dit is een groep van genetische aandoeningen van de neuromusculaire overgang. Het expertisecentrum richt zich niet zozeer op de diagnostiek en behandeling van deze groep van genetische aandoeningen, dat blijkt ook niet uit het zorgpad of uit de onderzoekslijnen/publicaties.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Spierziekten Nederland (SN)	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Het centrum verricht wetenschappelijk onderzoek naar AMC en FADS.</li> <li>2. Goede samenwerking met de patiëntenorganisatie. De communicatie is prettig.</li> <li>3. Er is een multidisciplinair team voor FADS en AMC.</li> <li>4. Er is een zorgpad voor de prenatale detectie en diagnose van AMC en FADS, inclusief follow up in behandeling en besluitvorming.</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>5.1.2a</b> erg veel focus op FADS, minder op andere vormen van AMC, mede gezien het gevarieerde beeld van AMC.</li> <li>2. Overdracht naar zorg van patiënt als volwassene tijdig inzetten en bespreken met patiënt.</li> <li>3. Meer kennis- en voorlichtingsbijeenkomsten voor patiënten en familie organiseren.</li> <li>4. Er wordt momenteel wetenschappelijk onderzoek naar AMC en FADS gedaan binnen dit centrum, maar dit is vooral bij kinderen. De patiënten hebben de wens om meer onderzoek te doen naar AMC bij volwassen patiënten.</li> </ol>

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Fetal akinesia deformation sequence	Orphacode:	ORPHA:994
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Arthrogryposis multiplex congenita	Orphacode:	ORPHA:1037
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Congenital myastenic syndrome	Orphacode:	ORPHA:590
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Fetal akinesia deformation sequence		Orphacode:	ORPHA:994	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Arthrogryposis multiplex congenita		Orphacode:	ORPHA:1037	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Congenital myastenic syndrome		Orphacode:	ORPHA:590	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	186461	
Assessment Number:	G-16-1	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC centre of excellence for rare cardiac diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:97929	Rare cardiac diseases	Final Approved
ORPHA:218436	Rare cardiac rhythm diseases	Final Approved
ORPHA:167848	Rare cardiomyopathy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Het overkoepelende zorgpad volstaat, maar is wel behoorlijk hoog over en m.n procesmatig, beperkt inhoudelijk voor de specifieke zeldzame aandoeningen: dit verdient nadrukkelijk verder uitwerking.</p> <p>Aandachtspunt referenten: toekomstige opvolging MD-team leden en m.n. 1e contactpersoon van het centrum</p> <p>Spierziekten Nederland vulde de vragen in voor het centrum als geheel. Over de specifieke aandoeningen heeft deze PO geen contact met het centrum.</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten



Spierziekten Nederland (SN)	-	-

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare cardiac diseases	Orphacode:	ORPHA:97929
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare cardiac rhythm diseases	Orphacode:	ORPHA:218436
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Rare cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:167848
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren



**3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare cardiac diseases		Orphacode:	ORPHA:97929	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare cardiac rhythm diseases		Orphacode:	ORPHA:218436	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Rare cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:167848	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	186517	
Assessment Number:	G-11-7	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for brain tumors	
Name main contact:	<div> <div>5.1.2e</div> <div>5.1.2e</div> <div>5.1.2e</div> </div>	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:251558	Rare tumors of neuroepithelial tissue	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Goed centrum.		
Verbetersuggesties referenten: -de transitie van kindergeneeskundige naar volwassenzorg kan iets uitgebreider worden beschreven		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare tumors of neuroepithelial tissue	Orphacode:	ORPHA:251558
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare tumors of neuroepithelial tissue		Orphacode:	ORPHA:251558	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	186573	
Assessment Number:	G-9-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Leukodystrophy Center	
Name main contact:	5. 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68356	Leukodystrophies	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2d Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Goed centrum</p> <p>Verbetersuggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Continuïteit waarborgen.</li> <li>- Er zouden meer patiëntenfolders kunnen worden gemaakt voor deze complexe aandoening.</li> </ul>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Volwassenen Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS)	1. Onderzoek 2. patiëntenzorg 3. Klinische trials 4. Patiënteninformatie en opvang 5. Beoordeling witte stof afwijkingen op MRI	1. Betere integratie met Inborn Errors of metabolisme ( in de praktijk zijn bijna alle vormen van Leukodystrofie IEM) 2. Psychosociale ondersteuning thuis meer integreren in zorgaanbod


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Leukodystrophies	Orphacode:	ORPHA:68356
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Leukodystrophies		Orphacode:	ORPHA:68356	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	186721	
Assessment Number:	G-16-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expertise Center for Congenital Heart Defects (CAHAL)	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:88991	Rare congenital non-syndromic heart malformation	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Goed centrum		
Verbetersuggesties referenten: -Het is niet duidelijk of de kwaliteitsindicatoren ook worden vergeleken met andere centra.		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Patientenvereniging voor Aangeboren Hartafwijkingen (PAH)	-	1. Meer afstemming van de behandelingen en de zorgverleners op elkaar, alhoewel het grootste deel van de patiënten hier tevreden over is er ook nog een groot deel van de patiënten die hier niet tevreden over is 2. Alhoewel een groot deel van de patiënten



		aangeeft dat het ziekenhuis gemakkelijk bereikbaar en benaderbaar is voor overleg met zorgverleners buiten het ziekenhuis geeft nog steeds een significant deel aan dat dit niet zo is. 3. Er is volgens de patiënten weinig tot geen informatie op het psychologisch gebied

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare congenital non-syndromic heart malformation	Orphacode:	ORPHA:88991
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare congenital non-syndromic heart malformation		Orphacode:	ORPHA:88991	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189016	
Assessment Number:	G-22-3	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric rheumatologic diseases	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:280342	Rare systemic or rheumatologic diseases of childhood	Reject
ORPHA:2331	Kawasaki disease	Final Approved
ORPHA:92	Juvenile idiopathic arthritis	Final Approved
ORPHA:93552	Pediatric systemic lupus erythematosus	Final Approved
ORPHA:90289	Localized scleroderma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor het cluster Rare systemic or rheumatologic diseases of childhood, ORPHA:280342 is het zorgpad onvoldoende uitgewerkt specifiek voor een voldoende groot deel van de onderliggende zeldzame aandoeningen. Ditzelfde geldt voor de wetenschappelijke output voor deze ORPHAcodes..</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Het zorgpad Kawasaki verdient verdere detailuitwerking.</li> <li>-Aandachtspunt: beperkte patiëntaantallen Localized scleroderma</li> <li>-Onderzoek bij SLE en localized scleroderma in opstartfase: advies om door te pakken</li> </ul>		

-Svp bij een volgende aanvraag de publicaties beter aanleveren volgens format met auteurs van het centrum onderstreept.

Nierpatiëntenvereniging Nederland heeft geen contacten met dit centrum.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Nationale vereniging voor lupus, aps, sclerodermie en MCTD (NVLE)	-	-
Vasculitis Stichting	1. Opgebouwde expertise 2. Toegankelijkheid en patiëntgerichte houding van de betrokken artsen	?
Nierpatiëntenvereniging Nederland (NVN)	n.v.t.	n.v.t.

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare systemic or rheumatologic diseases of childhood	Orphacode:	ORPHA:280342
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Kawasaki disease	Orphacode:	ORPHA:2331
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Juvenile idiopathic arthritis	Orphacode:	ORPHA:92
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Pediatric systemic lupus erythematosus	Orphacode:	ORPHA:93552
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Localized scleroderma	Orphacode:	ORPHA:90289
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare systemic or rheumatologic diseases of childhood		Orphacode:	ORPHA:280342	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Kawasaki disease		Orphacode:	ORPHA:2331	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Juvenile idiopathic arthritis		Orphacode:	ORPHA:92	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Pediatric systemic lupus erythematosus		Orphacode:	ORPHA:93552	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Localized scleroderma		Orphacode:	ORPHA:90289	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186912	
Assessment Number:	G-3-5	
Name center of expertise:	Expert Center Genetic Obesity	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:77828	genetic obesity	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Verbetersuggesties referenten: -Streven naar het aanleggen van een nationale database, waarbij het centrum een belangrijke initierende rol zou kunnen hebben. -Beschrijving van kwaliteitsindicatoren -Transitieproces beschrijven in zorgpad en zorgpad voor volwassenen meer gedetailleerd beschrijven, zoals zorgpad kind		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	genetic obesity	Orphacode:	ORPHA:77828
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	genetic obesity		Orphacode:	ORPHA:77828	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189175	
Assessment Number:	G-5-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric kidney and urinary tract diseases	
Name main contact:	5.1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:93545	Renal or urinary tract malformation	Final Approved
ORPHA:357502	Idiopathic nephrotic syndrome	Reject
ORPHA:567564	Nephrotic Syndrome without extrarenal manifestations	Final Approved
ORPHA:567562	Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy	Reject
ORPHA:416	Primary Hyperoxaluria	Final Approved
ORPHA:506213	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Voor ORPHA:357502 en ORPHA:567562 is hetzelfde zorgpad aangeleverd: dit het zorgpad is onvoldoende uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen.		

## Aanvullende verbeteringsuggesties referenten:

- Overweeg aanvraag voor overkoepelende code i.p.v aparte groepen van glomerulaire aandoeningen (m.n. ook omdat zelfde zorgpad wordt gebruikt)
- Sterke aanbeveling om betrokkenheid van klinisch geneticus te versterken (ook bij MDO) en ook te zorgen dat er vervanging geregeld is. O.a. bij Renal or urinary tract malformation
- Patiëntfolders zijn niet beschikbaar in verschillende talen; juist in een stad als Amsterdam relevant.
- De expertise voor "disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy" wordt onvoldoende duidelijk. Het betreffen kleine aantallen en in het zorgpad nefrotisch syndroom is niet goed terug te vinden welke aandoeningen hier nu precies mee bedoeld worden; in de publicaties worden patiënten met LAMB2 mutaties en SIOD beschreven (maar weer niet in het zorgpad).
- De aansluiting met de volwassen nefrologie is een duidelijk aandachtspunt: behalve voor primaire hyperoxalurie worden geen getallen voor volwassen patiënten opgegeven. Wat is het beleid als de kinderen met de andere aandoeningen volwassen worden? Blijven die in het UMC/ECZA of niet? Het MD bevat wel 2 volwassen nefrologen, maar hun betrokkenheid lijkt er vooral voor de niertransplantatie te zijn.
- Expertise o.g.v. "rare disorder potentially indicated for kidney transplant": expliciter de koppeling maken tussen de zeldzame aandoeningen en niertransplantatie.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Nierpatiëntenvereniging Nederland (NVN)	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Het centrum draagt zorg voor voorlichting en deskundigheidsbevordering over de (cluster van) zeldzame aandoening(en) aan zorgprofessionals buiten het expertisecentrum en andere beroepsbeoefenaars buiten de gezondheidszorg.</li> <li>2. Binnen het expertisecentrum is men op de hoogte van de meest recente (basaal) wetenschappelijke ontwikkelingen ten aanzien van de diagnostiek, causale en/of symptomatische behandeling en van secundaire en tertiaire preventieve maatregelen en/of van specifieke psychosociale begeleiding van de patiëntengroep.</li> <li>3. Het expertisecentrum werkt samen op het terrein van onderzoek en patiëntenzorg met andere expertisecentra in binnen- en buitenland.</li> <li>4. Het expertisecentrum fungeert als informatieloket en vraagbaak voor zorgverleners, patiënten en hun naasten.</li> <li>5. Het expertisecentrum werkt met patiëntenorganisatie(s) samen om de kwaliteit van zorg te verbeteren.</li> </ol>	n.v.t.

--	--	--

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Renal or urinary tract malformation	Orphacode:	ORPHA:93545
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Idiopathic nephrotic syndrome	Orphacode:	ORPHA:357502
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Nephrotic Syndrome without extrarenal manifestations	Orphacode:	ORPHA:567564
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy	Orphacode:	ORPHA:567562
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Primary Hyperoxaluria	Orphacode:	ORPHA:416
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	Orphacode:	ORPHA:506213
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Renal or urinary tract malformation		Orphacode:	ORPHA:93545	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Idiopathic nephrotic syndrome		Orphacode:	ORPHA:357502	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Nephrotic Syndrome without extrarenal manifestations		Orphacode:	ORPHA:567564	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy		Orphacode:	ORPHA:567562	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Primary Hyperoxaluria		Orphacode:	ORPHA:416	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant		Orphacode:	ORPHA:506213	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189229	
Assessment Number:	G-15-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expert center for hereditary cancer	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:227535	Hereditary breast cancer	Reject
ORPHA:145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Final Approved
ORPHA:122	Birt-Hogg-Dubé syndrome	Final Approved
ORPHA:104010	Intestinal polyposis syndrome	Final Approved
ORPHA:733	Familial adenomatous polyposis	Final Approved
ORPHA:144	Lynch syndrome	Final Approved
ORPHA:157798	Serrated polyposis syndrome	Final Approved
ORPHA:2869	Peutz-Jeghers syndrome	Final Approved
ORPHA:247798	MUTYH-related attenuated familial adenomatous polyposis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		



Voor Hereditary breast cancer, ORPHA:227535 is een vooraanmelding gedaan, maar door het centrum is bij de full-application hiervoor niet aangevraagd/de betreffende gegevens aangeleverd  
 Voor de overige ORPHAcodes: de aangeleverde zorgpaden voldoen aan de minimale eisen, maar verdienen verder uitwerking, o.a. met betrekking tot het MDO.

Aanvullende verbeter suggesties referenten:

-Voor Birt-Hogg-Dubé syndrome: is er geen plaats voor het MDO eerder in de zorgketen?

-Het is obv zorgpaden (geen eigen zorgpad, maar van FAP, MAP en SPS) en aantallen niet geheel duidelijk wat de onderlinge relatie/overlap is tussen deze ORPHA:104010 en FAP, MAP en SPS . Verheldering is gewenst.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Stichting Lynch Polyposis	-	-

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hereditary breast cancer	Orphacode:	ORPHA:227535
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Orphacode:	ORPHA:145
------------	---	------------	-----------



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Birt-Hogg-Dubé syndrome	Orphacode:	ORPHA:122
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Intestinal polyposis syndrome	Orphacode:	ORPHA:104010
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Familial adenomatous polyposis	Orphacode:	ORPHA:733
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Lynch syndrome	Orphacode:	ORPHA:144
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Serrated polyposis syndrome	Orphacode:	ORPHA:157798
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Peutz-Jeghers syndrome	Orphacode:	ORPHA:2869
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	MUTYH-related attenuated familial adenomatous polyposis	Orphacode:	ORPHA:247798
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary breast cancer		Orphacode:	ORPHA:227535	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome		Orphacode:	ORPHA:145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Birt-Hogg-Dubé syndrome		Orphacode:	ORPHA:122	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Intestinal polyposis syndrome		Orphacode:	ORPHA:104010	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Familial adenomatous polyposis		Orphacode:	ORPHA:733	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Lynch syndrome		Orphacode:	ORPHA:144	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Serrated polyposis syndrome		Orphacode:	ORPHA:157798	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Peutz-Jeghers syndrome		Orphacode:	ORPHA:2869	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	MUTYH-related attenuated familial adenomatous polyposis		Orphacode:	ORPHA:247798	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189286	
Assessment Number:	G-7-3	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:104012	Rare inflammatory bowel disease	Reject
ORPHA:101937	Rare pancreatic disease	Reject
ORPHA:391673	Necrotizing enterocolitis	Final Approved
ORPHA:104009	Rare disease involving intestinal motility	Reject
ORPHA:2978	Chronic intestinal pseudoobstruction	Final Approved
ORPHA:388	Hirschsprung disease	Final Approved
ORPHA:494421	Sacroccoccyal teratoma	Final Approved
ORPHA:96346	Anorectal malformation	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2e Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Voor Rare pancreatic disease, ORPHA:101937 is een vooraanmelding gedaan, maar door het centrum is bij de full-application hiervoor niet aangevraagd/de betreffende gegevens aangeleverd		

Het overkoepelende zorgpad voor het cluster van Rare disease involving intestinal motility, ORPHA:104009 geeft onvoldoende uitwerking voor verschillende onderliggende specifieke aandoeningen. Het betreft m.n. Hirschsprung en Pseudoobstruction en is daarmee niet breed genoeg. Het zelfde geldt voor de wetenschappelijke output voor deze ORPHAcode.

Voor ORPHA:96346 en ORPHA:104009 is de wetenschappelijke output onvoldoende voor de specifieke zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.

Aanvullende verbeteringsuggesties referenten:

- 'Eigen' wetenschap is bij veel aandoeningen aan de magere kant. Van een EC mag hierin een leidende rol worden verwacht.
- Meer aandacht in de zorgpaden voor follow-up en transitie

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Vereniging Ziekte van Hirschsprung	1. Bereikbare, beschikbare, gespecialiseerde multi-disciplinaire zorgverlening 2. Lange termijn follow-up dmv Follow Me poli 3. Wetenschappelijk onderzoek & publicaties 4. Voorlichting aan zorgverleners, patiënten en naasten 5. Communicatie	1. (Inter)nationale samenwerking op gebied van wetenschappelijk onderzoek
Crohn & Colitis NL (CCUVN)	-	-

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare inflammatory bowel disease	Orphacode:	ORPHA:104012
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare pancreatic disease	Orphacode:	ORPHA:101937
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Necrotizing enterocolitis	Orphacode:	ORPHA:391673
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Rare disease involving intestinal motility	Orphacode:	ORPHA:104009
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Chronic intestinal pseudoobstruction	Orphacode:	ORPHA:2978
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Hirschsprung disease	Orphacode:	ORPHA:388
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Sacrococcygeal teratoma	Orphacode:	ORPHA:494421
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Anorectal malformation	Orphacode:	ORPHA:96346
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare inflammatory bowel disease		Orphacode:	ORPHA:104012	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare pancreatic disease		Orphacode:	ORPHA:101937	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Necrotizing enterocolitis		Orphacode:	ORPHA:391673	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**



Condition:	Rare disease involving intestinal motility		Orphacode:	ORPHA:104009	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chronic intestinal pseudoobstruction		Orphacode:	ORPHA:2978	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hirschsprung disease		Orphacode:	ORPHA:388	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Sacrococcygeal teratoma		Orphacode:	ORPHA:494421	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Anorectal malformation		Orphacode:	ORPHA:96346	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189413	
Assessment Number:	G-22-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expertise Center for vasculitis	
Name main contact:	5.1.2e, 1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:52759	Vasculitis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Goed centrum		
Verbetersuggesties referenten: -Vooral publicaties in samenwerkingsverband. Dat is goed, maar voldoende leidende rol / eigen wetenschappelijk onderzoek op vasculitis is aandachtspunt.		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Vasculitis Stichting	1. Ontwikkeling zorgpad e.d 2. toegankelijkheid teamleden en bereidheid tot samenwerking met patientenvereniging. 3. onderzoek en de registry. Enkele zeer getalenteerde vasculitisdokter is opleiding tot internist en 5.1.2e, 1.2e als expert m.b.t. de registry.	1. de VASKIR poli blijft een beetje een zorgenkindje. Wellicht ook omdat die is opgezet als een AIO-project i.p.v. een EC-initiatief gericht op behandeling door stafartsen. 2. presentatie op de website


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Vasculitis	Orphacode:	ORPHA:52759
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Vasculitis		Orphacode:	ORPHA:52759	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189467	
Assessment Number:	G-22-12	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise center for primary immunodeficiencies an bone marrow failure syndromes	
Name main contact:	5.1.2e5 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101997	Primary immunodeficiencies	Reject
ORPHA:68383	Rare constitutional aplastic anemia	Reject
ORPHA:811	Shwachman-Diamond syndrome	Reject
ORPHA:101985	Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect	Reject
ORPHA:91378	Hereditary angioedema	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor alle ORPHAcodes is het zorgpad te summier en onvoldoende ziekte-inhoudelijk uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen. Een guideline of protocol is geen zorgpad.</p> <p>Aanvullende verbeteruggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Ontwikkelen/beschikbaar stellen van patiëntinformatie over de specifieke ziektebeelden</li> <li>-Transitie informatie</li> </ul>		

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Stichting voor Afweerstoornissen (SAS)	1. Vooruitstrevend op het gebied van wetenschappelijk onderzoek 2. Goede patiëntenzorg, behandeling 3. Goede communicatie met patiënten en patiëntenorganisatie 4. Samenwerking met andere expertisecentra	1. Gezamenlijke informatiebrochures ontwikkelen 2. Meer aandacht voor psychosociale aspecten 3. Transitie zorg

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Primary immunodeficiencies	Orphacode:	ORPHA:101997
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare constitutional aplastic anemia	Orphacode:	ORPHA:68383
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Shwachman-Diamond syndrome	Orphacode:	ORPHA:811
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect	Orphacode:	ORPHA:101985
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Hereditary angioedema	Orphacode:	ORPHA:91378
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary immunodeficiencies		Orphacode:	ORPHA:101997	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare constitutional aplastic anemia		Orphacode:	ORPHA:68383	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Shwachman-Diamond syndrome		Orphacode:	ORPHA:811	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect		Orphacode:	ORPHA:101985	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary angioedema		Orphacode:	ORPHA:91378	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189516	
Assessment Number:	G-11-42	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expertise center for Head and Neck tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:290849	Rare head and neck tumor	Final Approved
ORPHA:276142	Rare tumor of salivary glands	Final Approved
ORPHA:29072	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2e Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma, ORPHA:29072 is er geen geneticus in het MD-team en is de aanvraag gericht op Head and Neck. Ook is de wetenschappelijke output onvoldoende voor deze specifieke zeldzame aandoening. Het beoordelingscomité vermoedt dat er sprake is van een misverstand en dat het centrum wellicht had willen/kunnen aanvragen voor Non-functioning paraganglioma, ORPHA 94080.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:          -Aandachtspunt: i.r.t. de ERN EURACAN norm is er een laag patiëntenaantal voor 5.1.2e tumor of salivary glands.          -Samenwerking ook op gebied van recurrent en metastatic disease is wenselijk</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten



Patiëntenvereniging Hoofd - 5.1.2a	1. Wetenschappelijk onderzoek 2. Medische kennis 3. Samenwerking binnen de NWHHT	-
Patiëntenvereniging Speekselklierkanker	-	-
Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Paragangliomen (NVPG)	1. Aantal patiënten 2. bereidwilligheid meewerken aan nationaal onderzoek 3. meegewerkt aan nationale richtlijn hoofd- en halsparagangliomen	1. communicatie/voorlichting aan patiënten laat in achterbanraadpleging een wisselend beeld zien 2. communicatie met patiëntenvereniging NVPG dient structureel ingebed te worden

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare head and neck tumor	Orphacode:	ORPHA:290849
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare tumor of salivary glands	Orphacode:	ORPHA:276142
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	Orphacode:	ORPHA:29072
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare head and neck tumor		Orphacode:	ORPHA:290849	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3.2.1 5.1.2a Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Rare tumor of salivary glands		Orphacode:	ORPHA:276142	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma		Orphacode:	ORPHA:29072	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189567	
Assessment Number:	G-17-11	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Developmental Disorders	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:102369	Rare syndromic intellectual disability	Final Approved
ORPHA:783	Rubinstein-Taybi syndrome	Final Approved
ORPHA:2896	Pitt-Hopkins syndrome	Final Approved
ORPHA:561	Marshall-Smith syndrome	Final Approved
ORPHA:592574	Menke-Hennekam syndrome	Final Approved
ORPHA:420179	Malan overgrowth syndrome	Final Approved
ORPHA:199	5.1.2e 1.2 5.1.2e syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2e Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Goed centrum		
Beide referenten hebben geen specifieke verbeter suggesties genoemd.		

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Stichting Pitt Hopkins syndroom	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Kwaliteit van zorg</li> <li>2. Onderzoek</li> <li>3. Samenwerking met andere partijen</li> <li>4. Informatie en communicatie</li> <li>5. Grensoverschrijdende gezondheidszorg</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Meer FTE uren van de specialisten</li> <li>2. Continuïteit: meer personen opleiden</li> </ol>
<div>5.1.2e</div> <div>5.1.2e</div> Syndrome Research Foundation (MSSRF)	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Brede kennis over alles wat met MSS te maken heeft</li> <li>2. Kennis van kinderen met MSS en kennis van volwassenen met MSS onder 1 dak. Zowel kindzorg als volwassenenzorg beschikbaar</li> <li>3. Zeer laagdrempelig contact mogelijk. Persoonlijke benadering en verbinding met families.</li> <li>4. Betrokken bij activiteiten zoals familieweekenden voor MSS-families</li> <li>5. Goed geïnformeerd en betrokken bij wetenschappelijk onderzoek</li> </ol>	-
Vereniging <div>5.1.2e</div> <div>1.2</div> <div>5.1.2e</div> <div>5.1.2e</div>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Heeft vooraanstaande experts CdLS (wereldwijd in hoog aanzien, co-auteur van wereldwijde zorg standaard)</li> <li>2. Goed bereikbaar voor Consultatie</li> <li>3. Draagt actief bij aan informatie voorziening</li> <li>4. Is internationaal en nationaal actief in samenwerking met andere centra (al dan niet erkend als officieel expertisecentrum)</li> <li>5. Is uitstekend op de hoogte van CdLS in al zijn verschijningen</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wij hebben zorg over de duurzaamheid van het centrum, met name door onzekere financiering en tijdelijke arbeidscontracten met belangrijke experts.</li> <li>2. Veel steun, met name via online middelen zoals WaihonaPedia (o.a Vraag het de Expert) zit niet in het pakket en moet door experts in hun vrije tijd worden gedaan. AMC (het UMC waar AECO onder valt) (en mogelijk de zorgverzekeringswet) erkent de waarde van deze steun niet als regulier werk; wat het volgens onze vereniging wel zou moeten zijn.</li> <li>3. Onderzoeksresultaten delen met de families is significant werk (kwa hoeveelheid en misschien nog wel meer kwa belang). De focus van AMC is op de wetenschappelijke publicatie en DAARNA zijn er geen middelen/budget/tijd beschikbaar voor het bekend maken. Hoewel AECO medewerkers hier graag aan meewerken moeten zij nu hun privénetwerk (bv. Moeder van de dokter) aanspreken om dit te realiseren. Het betreft met name OOK resultaten van internationale onderzoekers, wordt dit gezien als concurrenten(?) van het AMC. Wij doelen dan met name op het in 'begrijpelijke taal' en 'begrijpelijke media' beschikbaar maken</li> <li>4. De missende expertises zouden in een netwerk van kennis moeten worden opgenomen, middels slimme samenwerkingen met andere organisaties</li> </ol>

## 2. Checks

**2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Rare syndromic intellectual disability	Orphacode:	ORPHA:102369
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Rubinstein-Taybi syndrome	Orphacode:	ORPHA:783
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	5.1.2e syndrome	Orphacode:	ORPHA:2896
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Marshall-Smith syndrome	Orphacode:	ORPHA:561
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Menke-Hennekam syndrome	Orphacode:	ORPHA:592574
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Malan overgrowth syndrome	Orphacode:	ORPHA:420179
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	5.1.2e 1.2 5.1.2e syndrome	Orphacode:	ORPHA:199
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare syndromic intellectual disability	Orphacode:	ORPHA:102369
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rubinstein-Taybi syndrome	Orphacode:	ORPHA:783
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	5.1.2e syndrome	Orphacode:	ORPHA:2896
------------	-----------------	------------	------------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Marshall-Smith syndrome		Orphacode:	ORPHA:561	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Menke-Hennekam syndrome		Orphacode:	ORPHA:592574	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malan overgrowth syndrome		Orphacode:	ORPHA:420179	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	5.1.2e 1.2 5.1.2e syndrome		Orphacode:	ORPHA:199	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189628	
Assessment Number:	G-7-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise centre for congenital malformations of the oesophagus	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1199	Esophageal atresia	Final Approved
ORPHA:930	Idiopathic achalasia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor Idiopathic achalasia, ORPHA:930 is geen zorgpad aangeleverd dat voldoende uitgewerkt is specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:          -Zorgpad van de follow up (Follow Me) programma is niet aangeleverd.          -Voorlichtingsfolder voor patiënten en andere zorgverleners is wel erg algemeen en onvoldoende specifiek voor deze ziektebeelden</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Vereniging Ouderen en Kinderen met Slokdarmafsluiting (VOKS)	1. het centrum is actief in het verzamelen en analyseren van informatie. aan de hand van deze informatie worden er verbeterpunten verzameld	1. nog betere begeleiding door het volledige team bij complexere casussen waarbij ouders zich niet begrepen voelen.

	en geïmplementeerd. 2. het centrum luistert naar de VOKS en neemt adviezen mee in hun verbeteringen 3. er is een specialistisch verpleegkundige (casemanager) die makkelijk benaderbaar is 4. ze leren van ervaringen en passen hier hun beleid op aan en zoeken hierin verbinding tussen de verschillende centra, zodat dit op een eenduidige manier wordt opgepakt (in alle centra)	2. logistieke duidelijkheid over de locaties (het zou goed zijn als alles binnen 1 locatie zou zijn, zodat ouders altijd op een dezelfde locatie komen en hier vertrouwd mee raken) 3. meerdere kinderverpleegkundig specialisten aannemen/opleiden, met expertise op OA, zodat er minder kwetsbaarheid is bij wegval van de coördinerende rol van de K.V.S.

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Esophageal atresia	Orphacode:	ORPHA:1199
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Idiopathic achalasia	Orphacode:	ORPHA:930
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Esophageal atresia		Orphacode:	ORPHA:1199	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Idiopathic achalasia		Orphacode:	ORPHA:930	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	190017	
Assessment Number:	G-11-6	
Name center of expertise:	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	
Name main contact:	1.2§ 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98063	Rare gynecological tumor	Reject
ORPHA:2800	Extramammary Paget disease	Reject
ORPHA:180242	Malignant tumor of fallopian tubes	Reject
ORPHA:213500	Ovarian cancer	Final Approved
ORPHA:180312	Rare vulvovaginal tumor	Final Approved
ORPHA:213569	Rare cancer of corpus uteri	Final Approved
ORPHA:213761	Rare cancer of cervix uteri	Final Approved
ORPHA:254685	Gestational trophoblastic disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 § 5.1.2d Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Voor § 5.1.2e gynecological tumor, ORPHA:98063 is een vooraanmelding gedaan, maar door het centrum is bij de full-application hiervoor niet aangevraagd/de betreffende gegevens aangeleverd.		

Voor ORPHA:2800 is het zorgpad onvoldoende uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen.

Voor ORPHA:180242 en ORPHA:2800 is de wetenschappelijke output onvoldoende voor de specifieke zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd

Aanvullende verbeter suggesties referenten:

- bij de diagnostic services wordt NGS wel genoemd, maar niet de klinisch genetische zorg.

De Borstkankervereniging geeft aan het centrum niet te kennen.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Borstkankervereniging (BVN) / Oncogen	1. kunnen wij niet beoordelen	1. kunnen wij niet beoordelen

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare gynecological tumor	Orphacode:	ORPHA:98063
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Extramammary Paget disease	Orphacode:	ORPHA:2800
------------	----------------------------	------------	------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Malignant tumor of fallopian tubes	Orphacode:	ORPHA:180242
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Ovarian cancer	Orphacode:	ORPHA:213500
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Rare vulvovaginal tumor	Orphacode:	ORPHA:180312
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Rare cancer of corpus uteri	Orphacode:	ORPHA:213569
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Rare cancer of cervix uteri	Orphacode:	ORPHA:213761
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Gestational trophoblastic disease	Orphacode:	ORPHA:254685
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare gynecological tumor		Orphacode:	ORPHA:98063	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Extramammary Paget disease		Orphacode:	ORPHA:2800	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malignant tumor of fallopian tubes		Orphacode:	ORPHA:180242	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1,2</sup> Indicatoren

Condition:	Ovarian cancer	Orphacode:	ORPHA:213500		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Rare vulvovaginal tumor	Orphacode:	ORPHA:180312		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Rare cancer of corpus uteri	Orphacode:	ORPHA:213569		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Rare cancer of cervix uteri	Orphacode:	ORPHA:213761		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Gestational trophoblastic disease	Orphacode:	ORPHA:254685		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	223527	
Assessment Number:	G-1-6	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Bone and Soft Tissue Sarcomas	
Name main contact:	5.1.2e5 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:223727	Bone Sarcoma	Final Approved
ORPHA:3394	Soft tissue sarcoma	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>De wetenschappelijke output onder de noemer van Soft tissue sarcoom betreft alleen Rhabdomyosarcoom en dekt daarmee onvoldoende de breedte van dit cluster van aandoeningen. U wordt geadviseerd specifieker aan te vragen voor het Rhabdomyosarcoom</p> <p>Verbetersuggesties referenten: -wervend vermogen t.b.v. eigen onderzoek(sprofiel)</p> <p>De patiëntorganisatie geeft aanvullend aan het niet wenselijk te achten (belang van patiënt) als er in de regio Amsterdam concurrentie tussen het STS centrum van het AVL en dit nieuw aangevraagde centrum van A-UMC zou ontstaan.</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Stichting Patiëntenplatform Sarcomen	1. Een van de vier bestaande expertisecentra	1. We zouden graag een meer structureel contact

	voor botsarcomen, wat een zeer specifieke expertise vraagt. 2. Sterk orthopedisch chirurgisch team 3. Goede samenwerking met andere botcentra binnen Nederland 4. Actief in beroepsgroep (Webot) 5. Onder de indruk van de aanpak overdracht kinderoncologie naar PMC. Het moet geen gemakkelijke transitie geweest zijn en de insteek, implementatie en strategische overwegingen zijn indrukwekkend.	hebben. Het AUMC is een van de expertisecentra waar we weinig contact mee hebben. Helaas melden ook weinig patiënten van het AMC zich bij PPS. Wij vragen ons af of patiënten op ons bestaan gewezen worden. 2. Uit achterbanraadpleging blijkt dat de patiënt ervaart dat het diagnostische traject, poliklinische controles bij verschillende disciplines en follow-up binnen de zorgketen voor de genoemde aandoening onvoldoende gecoördineerd (op elkaar afgestemd) plaatsvinden.

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Bone Sarcoma	Orphacode:	ORPHA:223727
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Soft tissue sarcoma	Orphacode:	ORPHA:3394
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1 5.1.2a Indicatoren 1 5.1.2b 5.1.2c Indicatoren

Condition:	Bone Sarcoma		Orphacode:	ORPHA:223727	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Soft tissue sarcoma		Orphacode:	ORPHA:3394	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	193419	
Assessment Number:	G-3-4	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for rare endocrine conditions	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:97978	Rare endocrine disease	Reject
ORPHA:181384	Rare hypothalamic or pituitary disease	Final Approved
ORPHA:101955	Rare thyroid disease	Final Approved
ORPHA:101954	Rare adrenal disease	Final Approved
ORPHA:90771	Disorders of sex development	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks

Condition:	Rare endocrine disease	Orphacode:	ORPHA:97978
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

2.2.1    Checks 2 - Checks



Condition:	Rare hypothalamic or pituitary disease	Orphacode:	ORPHA:181384
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Rare thyroid disease	Orphacode:	ORPHA:101955
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Rare adrenal disease	Orphacode:	ORPHA:101954
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Disorders of sex development	Orphacode:	ORPHA:90771
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare endocrine disease		Orphacode:	ORPHA:97978	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hypothalamic or pituitary disease		Orphacode:	ORPHA:181384	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare thyroid disease		Orphacode:	ORPHA:101955	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare adrenal disease		Orphacode:	ORPHA:101954	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorders of sex development		Orphacode:	ORPHA:90771	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.6.1    Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	193492	
Assessment Number:	G-18-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Inborn Errors of Metabolism	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68367	Rare inborn errors of metabolism	Final Approved
ORPHA:68366	Lysosomal disease	Final Approved
ORPHA:68373	Peroxisomal disease	Final Approved
ORPHA:352	Galactosemia	Final Approved
ORPHA:79174	Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	Final Approved
ORPHA:309130	Disorder of carnitine cycle and carnitine transport	Final Approved
ORPHA:79172	Creatine deficiency syndrome	Final Approved
ORPHA:97229	Riboflavin transporter deficiency	Final Approved
ORPHA:79192	Disorder of pyridoxine metabolism	Final Approved
ORPHA:716	Phenylketonuria	Final Approved
ORPHA:414	Gyrate atrophy of choroid and retina	Final Approved
ORPHA:101953	Rare dyslipidemia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2e Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3:	Ja	

2000

informatievoorziening	
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Goed centrum

Verbetersuggesties referenten:  
-Psycho/sociale aspecten voor volwassenen zorg kan mogelijk sterker  
-voor PKU: Research relatief beperkt Bij de andere condities komt de samenwerking met metabole lab en kliniek duidelijker naar voren  
-Niet voor alle aandoeningen duidelijk of de expertiserol geldt voor zowel volwassenen als kinderen aangezien alleen volwassen patiënten aantallen genoemd. Bv bij ORPHA:79174 en ORPHA:309130  
-Zorgpaden voor CRTR en AGAT verdienen verdere uitwerking

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Volwassenen Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS)	1. Patiëntenzorg 2. Onderzoek 3. Klinische trials 4. Patiënteninformatie 5. Onderwijs	1. Integratie patiëntenperspectief in onderzoek 2. Kennisagenda metabole ziekten 3. Versteving multidisciplinaire samenwerking in expertisecentra
Spierziekten Nederland (SN)	-	-
PKU Vereniging Nederland	1. Uitstekende kennis op het gebied van PKU 2. Uitstekende samenwerking met ander expertisecentrum UMCG 3. Betrokkenheid bij de patiënt/patiëntvereniging	1. Starten van contact met de industrie. Op dit moment is er geen contact met de industrie. Zonder contact ben je minder bewust van de laatste ontwikkelingen en kan je dit niet meenemen in de behandeling/beleid. 2. Voor de volwassen PKU'ers moet de rol van expertisecentrum in overleg met de patiëntenvereniging verbeterd worden. De rol van expertisecentrum beter oppakken en open staan voor patiënten van andere ziekenhuizen (dit geldt niet voor de kinderafdeling).

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare inborn errors of metabolism	Orphacode:	ORPHA:68367
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Lysosomal disease	Orphacode:	ORPHA:68366
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Peroxisomal disease	Orphacode:	ORPHA:68373
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Galactosemia	Orphacode:	ORPHA:352
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	Orphacode:	ORPHA:79174
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Disorder of carnitine cysle and carnitine transport	Orphacode:	ORPHA:309130
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Creatine deficiency syndrome	Orphacode:	ORPHA:79172
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Riboflavin transporter deficiency	Orphacode:	ORPHA:97229
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Disorder of pyridoxine metabolism	Orphacode:	ORPHA:79192
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Phenylketonuria	Orphacode:	ORPHA:716
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Gyrate atrophy of choroid and retina	Orphacode:	ORPHA:414
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Rare dyslipidemia	Orphacode:	ORPHA:101953



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
--------------------	----	--------------------	----

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare inborn errors of metabolism		Orphacode:	ORPHA:68367	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Lysosomal disease		Orphacode:	ORPHA:68366	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Peroxisomal disease		Orphacode:	ORPHA:68373	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Galactosemia		Orphacode:	ORPHA:352	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism		Orphacode:	ORPHA:79174	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder of carnitine cycle and carnitine transport		Orphacode:	ORPHA:309130	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Creatine deficiency syndrome		Orphacode:	ORPHA:79172	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Riboflavin transporter deficiency		Orphacode:	ORPHA:97229	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					



Condition:	Disorder of pyridoxine metabolism		Orphacode:	ORPHA:79192	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren					
Condition:	Phenylketonuria		Orphacode:	ORPHA:716	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren					
Condition:	Gyrate atrophy of choroid and retina		Orphacode:	ORPHA:414	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren					
Condition:	Rare dyslipidemia		Orphacode:	ORPHA:101953	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	196009	
Assessment Number:	G-6-3	
Name center of expertise:	Expertise Center for Hereditary Eye Diseases and Central Serous Chorioretinopathy	
Name main contact:	5.1.2e : 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:71862	Inherited retinal disorder/Retinal dystrophy	Final Approved
ORPHA:443079	Central serous chorioretinopathy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2e Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Goed centrum</p> <p>Verbetersuggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Het EC geeft niet aan of er scheiding is tussen de volwassen en kinder poli's voor 'Inherited retinal disorder/Retinal dystrophy' en dus ook niet of er actieve transitie plaatsvindt.</li> <li>- Andere (para) medici dan oogartsen en genetici zijn niet beschreven in het MD team. Wellicht aanvullen met gespecialiseerde orthoptisten, die weten hoe refractie en amblyopiebehandeling bij kinderen met retinale dystrofie moeten worden gedaan. En een klinisch fysicus voor interpretatie van de elektrofysiologie; o.a. belangrijk bij de gentherapie trials.,</li> <li>-Bijdrage aan ontwikkeling (ERN-EYE) kwaliteitsindicatoren</li> <li>-De psychosociale zorg bij retinale dystrofie, na de diagnose en slechtnieuwsgesprek, is niet optimaal geregeld. Er is een intake spreekuur van Visio gekoppeld, maar niet iedereen heeft onmiddellijk hulp vanuit een slechtzienendinstelling nodig (en waarom alleen Visio?). Beter zou bijv. een gesprek met (neutraal) maatschappelijk werk zijn om te zien waar de vragen liggen en van waaruit die het best beantwoord zouden kunnen worden.</li> </ul>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Inherited retinal disorder/Retinal dystrophy	Orphacode:	ORPHA:71862
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Central serous chorioretinopathy	Orphacode:	ORPHA:443079
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Inherited retinal disorder/Retinal dystrophy	Orphacode:	ORPHA:71862		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Central serous chorioretinopathy	Orphacode:	ORPHA:443079		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	196096	
Assessment Number:	G-1-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expert center in Rare Bone Disease, including FOP, hereditary OP, FD and Camurati Enge	
Name main contact:	5.12e 1 5.12e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:337	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	Final Approved
ORPHA:249	Fibrous dysplasia of bone	Final Approved
ORPHA:1328	Camurati-Engelmann disease	Final Approved
ORPHA:391330	X-linked osteoporosis with fractures	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Goed centrum		
Aanvullende verbeter suggesties referenten: -Meer inzet van kinder- en volwassen revalidatiegeneeskunde voor uitdagingen` (en metingen) mbt functie en participatie en kwaliteit van leven. -Wetenschappelijk output: voldoende recente papers is aandachtspunt -Waarom wordt in dit Amsterdam UMC expert center in Rare Bone Disease niet ook osteogenesis imperfecta opgenomen (ipv apart centrum G-1-1)?		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

Patiëntenvereniging fibreuze dysplasie	1. Communicatie en delen van informatie met patiëntenvereniging en andere expertisecentra 2. Wetenschappelijk Onderzoek 3. Richtlijn 4. Samenstelling multi disciplinair team 5. Specialisatie FD/MAS in het aangezicht	-
FOP Stichting Nederland	1. de openheid waarmee voortgang van zorgbeleid en onderzoek/clinical trials worden gedeeld met bestuur van de FOP stichting Nederland. 2. de wijze waarop binnen dit expertisecentrum behandelaars worden opgeleid in de specialistische FOP zorg en clinical trials op het gebied van FOP uitvoeren 3. de internationale waardering voor de hoge kwaliteit van onderzoek ( clinical trials) en de excellente FOP zorg die in het Amsterdam UMC door dit Amsterdam Bone Center kan worden gerealiseerd. 4. de bereidheid om altijd op de symposia en bijeenkomsten van de FOP stichting Nederland en de FOP patiëntenorganisaties in Europa over de nieuwste inzichten te komen spreken 5. De open houding van de artsen waardoor patiënten en de families niet schromen om vragen te stellen.	1. in de overgangsfase naar de nieuwe website van het Amsterdam UMC is de vindbaarheid van de patiënteninformatie over het Zeldzame Botziekten Centrum wat lastiger. Daar wordt hard aan gewerkt.

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	Orphacode:	ORPHA:337
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Fibrous dysplasia of bone	Orphacode:	ORPHA:249
------------	---------------------------	------------	-----------



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Camurati-Engelmann disease	Orphacode:	ORPHA:1328
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	X-linked osteoporosis with fractures	Orphacode:	ORPHA:391330
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva		Orphacode:	ORPHA:337	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Fibrous dysplasia of bone		Orphacode:	ORPHA:249	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Camurati-Engelmann disease		Orphacode:	ORPHA:1328	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	X-linked osteoporosis with fractures		Orphacode:	ORPHA:391330	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	196150	
Assessment Number:	G-12-13	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Hematological Malignancies	
Name main contact:	1.2a 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:223735	Lymphoma	Final Approved
ORPHA:29073	Multiple myeloma	Final Approved
ORPHA:519	Acute Myeloid leukemia	Final Approved
ORPHA:824	Primary Myelofibrosis	Final Approved
ORPHA:39812	Graft versus host disease	Final Approved
ORPHA:52688	Myelodysplastic syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2a Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Goed centrum.		
Aanvullende verbeter suggesties referenten: -De wetenschappelijke positie van het EC kan voor enkele zeldzame aandoeningen verder worden versterkt. -Patiëntenparticipatie is matig met een frequentie van slechts 1x per jaar een overleg. Versterking samenwerking lijkt gewenst.		

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Hematon	1. Kennis over het ziektebeeld en patiëntenvoorlichting 2. Samenwerking met andere expertisecentra over richtlijnen en studies	

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Lymphoma	Orphacode:	ORPHA:223735
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Multiple myeloma	Orphacode:	ORPHA:29073
------------	------------------	------------	-------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Acute Myeloid leukemia	Orphacode:	ORPHA:519
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Primary Myelofibrosis	Orphacode:	ORPHA:824
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Graft versus host disease	Orphacode:	ORPHA:39812
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Myelodysplastic syndrome	Orphacode:	ORPHA:52688
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Lymphoma	Orphacode:	ORPHA:223735		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple myeloma	Orphacode:	ORPHA:29073		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Acute Myeloid leukemia	Orphacode:	ORPHA:519		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary Myelofibrosis	Orphacode:	ORPHA:824		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Graft versus host disease	Orphacode:	ORPHA:39812		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:	Myelodysplastic syndrome		Orphacode:	ORPHA:52688	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	180389	
Assessment Number:	G-11-10	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expertise Center for upper tract urothelial cancer	
Name main contact:	1.2t 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98058	Rare urinary tract tumour	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Er is (op dit moment) geen passend ERN subthema beschikbaar. Aan dat ingangscriterium kan dus ook niet worden voldaan.		
Verbetersuggesties referenten: -samenwerking met andere centra verder versterken		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Leven met blaas - of nierkanker	1. actief contact opgenomen met Lbnk/PZK om te komen tot samenwerking en mogelijk verbetering van de zorg	1. met patiënten(organisatie) werken aan verbetering kwaliteit van de zorg, in overleg over visie op expertzorg van patiëntenorganisatie 2. indien niet aanwezig: leer- en verbetercyclus en actiepunten bespreken met patiëntenvertegenwoordigers



NFK: Patiëntenplatform Zeldzame Kankers	1. het bieden van expertzorg volgens de laatste inzichten 2. communicatie met de patiëntenorganisatie 3. een arts en verpleegkundige die bereikbaar zijn voor vragen	1. delen van het zorgpad en andere materialen die ingezet worden tijdens de zorg zodat de patiëntenorganisatie dit mede kan beoordelen en advies kan geven 2. transparantie van cijfers wat betreft behandeling en uitkomst van behandelingen (zo mogelijk proms en prems) 3. voorlichtingsbijeenkomst organiseren met de patiëntenorganisatie

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare urinary tract tumour	Orphacode:	ORPHA:98058
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare urinary tract tumour		Orphacode:	ORPHA:98058	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	180443	
Assessment Number:	G-17-3	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expert center for spina bifida and spinal cord conditions	
Name main contact:	5.1.2e5 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:268357	Neural tube closure defect	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2e5 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Zorgpad volstaat, maar verdient wel meer detailuitwerking. Met name over de andere zeldzame aandoeningen binnen dit cluster, niet zijnde spina bifida.</p> <p>Geen aanvullende verbeter suggesties van beide referenten.</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		


## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Neural tube closure defect	Orphacode:	ORPHA:268357
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Neural tube closure defect		Orphacode:	ORPHA:268357	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	180551	
Assessment Number:	G-17-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expertise Center for Congenital Upper limb anomalies	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:109011	Non-syndromic limb malformation	Reject
ORPHA:294955	Syndrome with limb reduction defects	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 5.1.2d Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor beide ORPHAcodes is het zorgpad onvoldoende breed uitgewerkt voor de onderliggende zeldzame aandoeningen; beschrijving voor de zorg voor aandoeningen van de onderste extremiteiten ontbreekt.</p> <p>Voor beide ORPHAcodes is de wetenschappelijke output (nu nog) onvoldoende.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-verkenning samenwerking en data pooling met ErasmusMC</li> <li>-bijdrage aan een richtlijn</li> </ul>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Non-syndromic limb malformation	Orphacode:	ORPHA:109011
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Syndrome with limb reduction defects	Orphacode:	ORPHA:294955
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Non-syndromic limb malformation		Orphacode:	ORPHA:109011	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Syndrome with limb reduction defects		Orphacode:	ORPHA:294955	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	184177	
Assessment Number:	G-20-6	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for immune-mediated and genetic cholestasis syndromes	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:186	Primary Biliary Cholangitis	Final Approved
ORPHA:171	Primary Sclerosing Cholangitis	Final Approved
ORPHA:2137	Autoimmune hepatitis	Final Approved
ORPHA:562639	Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome	Reject
ORPHA:447764	IgG4-related sclerosing cholangitis	Final Approved
ORPHA:65682	Benign recurrent intrahepatic cholestasis	Final Approved
ORPHA:205	Crigler-Najjar syndrome	Final Approved
ORPHA:172	Progressive familial intrahepatic cholestasis	Final Approved
ORPHA:69665	Intrahepatic cholestasis of pregnancy	Reject
ORPHA:103919	Autoimmune pancreatitis	Reject
ORPHA:555437	Lymphoplasmacytic inflammatory pseudotumor of the liver	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3:	Ja	

informatievoorziening		
12.2: bijgedragen aan ERN		
<b>1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité</b>		
<p>Voor 4 ORPHAcodes is de wetenschappelijke output onvoldoende voor de specifieke zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.</p> <p>Het overkoepelende zorgpad volstaat net aan en u wordt dan ook geadviseerd dit verder uit te werken voor de onderliggende specifieke aandoeningen waar voor is aangevraagd.</p> <p>Er zijn geen aanvullende verbeter suggesties van de referenten.</p>		
<b>1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):</b>		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Nederlandse Leverpatiënten Vereniging (NLV)	1. patientenzorg 2. wetenschappelijk onderzoek, ook internationaal	1. communicatie met de patientenvereniging 2. delen van informatie over plannen voor wetenschappelijk onderzoek

## 2. Checks

<b>2.1.1 Checks 1 - Checks</b>			
Condition:	Primary Biliary Cholangitis	Orphacode:	ORPHA:186

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.2.1 Checks 2 - Checks</b>			
Condition:	Primary Sclerosing Cholangitis	Orphacode:	ORPHA:171
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Autoimmune hepatitis	Orphacode:	ORPHA:2137
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome	Orphacode:	ORPHA:562639
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	IgG4-related sclerosing cholangitis	Orphacode:	ORPHA:447764
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Benign recurrent intrahepatic cholestasis	Orphacode:	ORPHA:65682
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Crigler-Najjar syndrome	Orphacode:	ORPHA:205
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Progressive familial intrahepatic cholestasis	Orphacode:	ORPHA:172
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Intrahepatic cholestasis of pregnancy	Orphacode:	ORPHA:69665
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Autoimmune pancreatitis	Orphacode:	ORPHA:103919
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Lymphoplasmacytic inflammatory pseudotumor of the liver	Orphacode:	ORPHA:555437
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

door RvB:		door RvB:	
-----------	--	-----------	--

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Primary Biliary Cholangitis		Orphacode:	ORPHA:186	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Primary Sclerosing Cholangitis		Orphacode:	ORPHA:171	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Autoimmune hepatitis		Orphacode:	ORPHA:2137	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome		Orphacode:	ORPHA:562639	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren					
Condition:	IgG4-related sclerosing cholangitis		Orphacode:	ORPHA:447764	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:	Benign recurrent intrahepatic cholestasis		Orphacode:	ORPHA:65682	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren					
Condition:	Crigler-Najjar syndrome		Orphacode:	ORPHA:205	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren					
Condition:	Progressive familial intrahepatic cholestasis		Orphacode:	ORPHA:172	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren					

Condition:	Intrahepatic cholestasis of pregnancy		Orphacode:	ORPHA:69665	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autoimmune pancreatitis		Orphacode:	ORPHA:103919	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Lymphoplasmacytic inflammatory pseudotumor of the liver		Orphacode:	ORPHA:555437	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	184231	
Assessment Number:	G-8-4	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC center of expertise for Pulmonary Hypertension	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:71198	Rare pulmonary hypertension	Final Approved
ORPHA:182090	Pulmonary Arterial Hypertension	Final Approved
ORPHA:431353	Pulmonary veno-occlusive disease and/or pulmonary capillary haemangiomatosis	Final Approved
ORPHA:70591	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension	Final Approved
ORPHA:275837	Pulmonary hypertension owing to lung disease and/or hypoxia	Final Approved
ORPHA:275844	Pulmonary hypertension with unclear multifactorial mechanism	Final Approved
ORPHA:97214	Eisenmenger syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 <small>5.1.2e</small> Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Goed centrum		



Verbetersuggesties referenten:

- 24/7 beschikbaarheid is ongetwijfeld geregeld; mag nog beter naar voren komen in het zorgpad
- Bijdrage aan ontwikkeling van (NVALT/ERN) kwaliteitsnormen

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Patientenvereniging voor Aangeboren Hartafwijkingen (PAH)	1. Het ziekenhuis is 24/7 bereikbaar voor de behandeling van de aandoening	1. Betere inzet vanuit het ziekenhuis om anderen dan de patiënten informatie te geven over de aandoening 2. Bij de patiënten vragen hoe de kwaliteit van de zorg ervaren wordt
Stichting Pulmonale Hypertensie	1. Wetenschappelijk onderzoek; nationaal en internationaal hoog aangeschreven en groot onderzoeksteam. 2. Het aanbieden van innovatieve zorg. 3. Samen beslissen staat hoog in het vaandel, wordt bewerkstelligd door goede communicatie van zorgprofessionals naar patiënten en verzorgers. 4. Aanwezigheid van een patiënten adviesraad voor pulmonale hypertensie, hierdoor meer input vanuit patiëntenperspectief op het gebied van zorg en onderzoek.	1. Meer ruimte op de website voor deze aandoening, zodat er meer informatie over PH, PH-zorg en wetenschappelijk onderzoek geplaatst kan worden.

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare pulmonary hypertension	Orphacode:	ORPHA:71198
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Pulmonary Arterial Hypertension	Orphacode:	ORPHA:182090
------------	---------------------------------	------------	--------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Pulmonary veno-occlusive disease and/or pulmonary capillary haemangiomatosis	Orphacode:	ORPHA:431353
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension	Orphacode:	ORPHA:70591
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Pulmonary hypertension owing to lung disease and/or hypoxia	Orphacode:	ORPHA:275837
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Pulmonary hypertension with unclear multifactorial mechanism	Orphacode:	ORPHA:275844
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Eisenmenger syndrome	Orphacode:	ORPHA:97214
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare pulmonary hypertension		Orphacode:	ORPHA:71198	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pulmonary Arterial Hypertension		Orphacode:	ORPHA:182090	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pulmonary veno-occlusive disease and/or pulmonary capillary haemangiomatosis		Orphacode:	ORPHA:431353	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension		Orphacode:	ORPHA:70591	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pulmonary hypertension owing to lung disease and/or hypoxia		Orphacode:	ORPHA:275837	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pulmonary hypertension with unclear multifactorial mechanism		Orphacode:	ORPHA:275844	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Eisenmenger syndrome		Orphacode:	ORPHA:97214	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @amc.uva.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Amsterdam UMC-locatie AMC

T.a.v. 5.1.2e

Secr. Raad van Bestuur –Kamernr. 5.1.2e

Postbus 22660

1100 DD AMSTERDAM

Datum 2 maart 2022

Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2021, met kenmerk 3260629-1015848-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 10 november 2021 **(Bijlage 2)**.

Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief **(Bijlage 3)** verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over de betreffende expertisecentra **(Bijlage 4)**.

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2021 conform deze herziene advisering te herzien.

Op 4 januari 2022 heeft u per mail aangegeven akkoord te gaan met mijn voornemen zoals hierboven beschreven.

Met deze herziening wijzig ik de beschikking van 30 september 2021 met kenmerk 3260629-1015848-CZ.

## Besluit

Ik wijzig mijn beschikking d.d. 30 september 2021, kenmerk 3260629-1015848-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e  
Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3331559-1025863-CZ

### Bijlagen

4

### Uw brief

30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



AIMS	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
189286	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	Rare pancreatic disease	ORPHA:101937	reject
		Rare disease involving intestinal motility	ORPHA:104009	reject
		Rare inflammatory bowel disease	ORPHA:104012	reject
		Chronic intestinal pseudoobstruction	ORPHA:2978	approved
		Hirschsprung disease	ORPHA:388	approved
		Necrotizing enterocolitis	ORPHA:391673	approved
		Sacroccoccyal teratoma	ORPHA:494421	approved
		Anorectal malformation	ORPHA:96346	approved
189467	Amsterdam UMC expertise center for primary immunodeficiencies an bone marrow failure syndromes	Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect	ORPHA:101985	approved
		Primary immunodeficiencies	ORPHA:101997	approved
		Rare constitutional aplastic anemia	ORPHA:68383	approved
		Shwachman-Diamond syndrome	ORPHA:811	approved
		Hereditary angioedema	ORPHA:91378	approved
189516	Amsterdam UMC Expertise center for Head and Neck tumors	Rare tumor of salivary glands	ORPHA:276142	approved
		Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	ORPHA:29072	approved
		Rare head and neck tumor	ORPHA:290849	approved
223527	Amsterdam UMC Expert Center for Bone and Soft Tissue Sarcomas	Bone Sarcoma	ORPHA:223727	approved
		Soft tissue sarcoma	ORPHA:3394	approved
201827	OLVG Expert Center for idiopathic interstitial pneumonia	Idiopathic interstitial pneumonia	ORPHA:98300	approved
185678	Amsterdam UMC Expert Center for Intersititial Lung Disease	Interstitial Lung Disease	ORPHA:182095	approved
		Genetic interstitial lung disease	ORPHA:264992	approved
186409	Amsterdam UMC Expert Center Fetal Akinesia Deformation Sequence and Arthrogryposis Multiplex Congenita	Arthrogryposis multiplex congenita	ORPHA:1037	approved
		Congenital myastenic syndrome	ORPHA:590	approved
		Fetal akinesia deformation sequence	ORPHA:994	approved
189064	Amsterdam UMC TPN & Intestinal Failure Clinic	Short bowel syndrome	ORPHA:104008	approved
		Chronic intestinal failure	ORPHA:294422	approved
189175	Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric kidney and urinary tract diseases	Idiopathic nephrotic syndrome	ORPHA:357502	approved
		Primary Hyperoxaluria	ORPHA:416	approved
		§1.2 disorder potentially indicated for kidney transplant	ORPHA:506213	approved
		Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy	ORPHA:567562	reject
		Nephrotic Syndrome without extrarenal manifestations	ORPHA:567564	approved
		Renal or urinary tract malformation	ORPHA:93545	approved

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
 3331559-1025863-CZ

Bovengenoemde kandidaat expertisecentra verkrijgen met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor deze kandidaat expertisecentra verleen ik voor de duur van

vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3260629-1015848-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende clusters van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

### **Motivering bij het besluit**

**Kenmerk**  
3331559-1025863-CZ

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van de volgende kandidaat expertisecentra voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

- Anorectal malformation, met het ORPHA-code 96346;
- Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect, met het ORPHA-code 101985;
- Primary immunodeficiencies, met het ORPHA-code 101997;
- Rare constitutional aplastic anemia, met het ORPHA-code 68383;
- Shwachman-Diamond syndrome, met het ORPHA-code 811;
- Hereditary angioedema, met het ORPHA-code 91378;
- Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma, met het ORPHA-code 29072;
- Soft tissue sarcoma, met het ORPHA-code 3394;
- Interstitial Lung Disease, met het ORPHA-code 182095;
- Genetic interstitial lung disease, met het ORPHA-code 264992;
- Arthrogryposis multiplex congenita, met het ORPHA-code 1037;
- Fetal akinesia deformation sequence, met het ORPHA-code 994;
- Short bowel syndrome, met het ORPHA-code 104008;
- Idiopathic nephrotic syndrome, met het ORPHA-code 357502.

Tevens heeft het beoordelingscomité, op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift van een derde belanghebbende, geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van het kandidaat expertisecentrum "Expert Center for idiopathic interstitial pneumonia" voor de zeldzame aandoening *Idiopathic interstitial pneumonia*, met het ORPHA-code 97300, voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie.

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet. Gelet op het verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging.

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)



Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331559-1025863-CZ

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2021 waartegen u op 10 november 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij **binnen twee weken** schriftelijk te laten weten of u uw bezwaarschrift van 10 november 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

**Kenmerk**  
3331559-1025863-CZ

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: 5.1.2e

# Rebuttal Form

## 1. Review Request

1.1 General Information			
Center Name:	Amsterdam UMC TPN & Intestinal Failure Clinic		
Application ID:	189064		
Assessment Number:	G-7-4		
Hospital:	Amsterdam UMC		
1.2 Do you wish to submit a rebuttal?			
Yes			
1.3 Review Request			
Current Status:	Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:104008	Short bowel syndrome		Reject
ORPHA:294422	Chronic intestinal failure		Final Approved
Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review:	ORPHA:104008    Short bowel syndrome		
Provide any clarification which you believe justifies a review of the decision made. Please note, you may not submit additional information to that which was provided in your application, you may clarify any points that you believe may have been misunderstood or unclear:			
5.1.5			
Upload file 1:	5.1.5		
Upload file 2:			

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189175	
Assessment Number:	G-5-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric kidney and urinary tract diseases	
Name main contact:	5.1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:93545	Renal or urinary tract malformation	Final Approved
ORPHA:357502	Idiopathic nephrotic syndrome	Reject
ORPHA:567564	Nephrotic Syndrome without extrarenal manifestations	Final Approved
ORPHA:567562	Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy	Reject
ORPHA:416	Primary Hyperoxaluria	Final Approved
ORPHA:506213	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Voor ORPHA:357502 en ORPHA:567562 is hetzelfde zorgpad aangeleverd: dit het zorgpad is onvoldoende uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen.		

## Aanvullende verbeteringsuggesties referenten:

- Overweeg aanvraag voor overkoepelende code i.p.v aparte groepen van glomerulaire aandoeningen (m.n. ook omdat zelfde zorgpad wordt gebruikt)
- Sterke aanbeveling om betrokkenheid van klinisch geneticus te versterken (ook bij MDO) en ook te zorgen dat er vervanging geregeld is. O.a. bij Renal or urinary tract malformation
- Patiëntfolders zijn niet beschikbaar in verschillende talen; juist in een stad als Amsterdam relevant.
- De expertise voor "disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy" wordt onvoldoende duidelijk. Het betreffen kleine aantallen en in het zorgpad nefrotisch syndroom is niet goed terug te vinden welke aandoeningen hier nu precies mee bedoeld worden; in de publicaties worden patiënten met LAMB2 mutaties en SIOD beschreven (maar weer niet in het zorgpad).
- De aansluiting met de volwassen nefrologie is een duidelijk aandachtspunt: behalve voor primaire hyperoxalurie worden geen getallen voor volwassen patiënten opgegeven. Wat is het beleid als de kinderen met de andere aandoeningen volwassen worden? Blijven die in het UMC/ECZA of niet? Het MD bevat wel 2 volwassen nefrologen, maar hun betrokkenheid lijkt er vooral voor de niertransplantatie te zijn.
- Expertise o.g.v. "rare disorder potentially indicated for kidney transplant": expliciter de koppeling maken tussen de zeldzame aandoeningen en niertransplantatie.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Nierpatiëntenvereniging Nederland (NVN)	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Het centrum draagt zorg voor voorlichting en deskundigheidsbevordering over de (cluster van) zeldzame aandoening(en) aan zorgprofessionals buiten het expertisecentrum en andere beroepsbeoefenaars buiten de gezondheidszorg.</li> <li>2. Binnen het expertisecentrum is men op de hoogte van de meest recente (basaal) wetenschappelijke ontwikkelingen ten aanzien van de diagnostiek, causale en/of symptomatische behandeling en van secundaire en tertiaire preventieve maatregelen en/of van specifieke psychosociale begeleiding van de patiëntengroep.</li> <li>3. Het expertisecentrum werkt samen op het terrein van onderzoek en patiëntenzorg met andere expertisecentra in binnen- en buitenland.</li> <li>4. Het expertisecentrum fungeert als informatieloket en vraagbaak voor zorgverleners, patiënten en hun naasten.</li> <li>5. Het expertisecentrum werkt met patiëntenorganisatie(s) samen om de kwaliteit van zorg te verbeteren.</li> </ol>	n.v.t.

--	--	--

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Renal or urinary tract malformation	Orphacode:	ORPHA:93545
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Idiopathic nephrotic syndrome	Orphacode:	ORPHA:357502
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Nephrotic Syndrome without extrarenal manifestations	Orphacode:	ORPHA:567564
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy	Orphacode:	ORPHA:567562
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Primary Hyperoxaluria	Orphacode:	ORPHA:416
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	Orphacode:	ORPHA:506213
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Renal or urinary tract malformation		Orphacode:	ORPHA:93545	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Idiopathic nephrotic syndrome		Orphacode:	ORPHA:357502	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Nephrotic Syndrome without extrarenal manifestations		Orphacode:	ORPHA:567564	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy		Orphacode:	ORPHA:567562	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Primary Hyperoxaluria		Orphacode:	ORPHA:416	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant		Orphacode:	ORPHA:506213	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Rebuttal Form

## 1. Review Request

1.1 General Information					
Center Name:	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases				
Application ID:	189286				
Assessment Number:	G-7-3				
Hospital:	Amsterdam UMC				
1.2 Do you wish to submit a rebuttal?					
Yes					
1.3 Review Request					
Current Status:	Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status		
ORPHA:104012	Rare inflammatory bowel disease		Reject		
ORPHA:101937	Rare pancreatic disease		Reject		
ORPHA:391673	Necrotizing enterocolitis		Final Approved		
ORPHA:104009	Rare disease involving intestinal motility		Reject		
ORPHA:2978	Chronic intestinal pseudoobstruction		Final Approved		
ORPHA:388	Hirschsprung disease		Final Approved		
ORPHA:494421	Sacroccoccyal teratoma		Final Approved		
ORPHA:96346	Anorectal malformation		Reject		
<table border="1"> <tr> <td>Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review:</td> <td>ORPHA:96346 Anorectal malformation</td> </tr> </table>				Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review:	ORPHA:96346 Anorectal malformation
Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review:	ORPHA:96346 Anorectal malformation				
<p>Provide any clarification which you believe justifies a review of the decision made. Please note, you may not submit additional information to that which was provided in your application, you may clarify any points that you believe may have been misunderstood or unclear:</p> <div style="background-color: #cccccc; height: 150px; margin-top: 10px;"></div>					

5.1.5

Upload file 1:	5.1.5
Upload file 2:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	185678	
Assessment Number:	G-8-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Interstitial Lung Disease	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:182095	Interstitial Lung Disease	Reject
ORPHA:264992	Genetic interstitial lung disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor beide clusters (ORPHA:182095 en ORPHA:264992) is het zorgpad een globaal protocol en onvoldoende uitgewerkt voor een voldoende groot deel van de onderliggende zeldzame aandoeningen.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:          -(eigen) research output voor genetic ILD kan versterkt</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Longfibrose patiëntenvereniging	1. Als enige ziekenhuis expertise in huis op gebied van kinder ILD 2. Zijn druk bezig om ziekenhuizen en zorgverleners uit de regio te betrekken bij	1. Samenwerking met OLVG 2. Positie versterken op gebied van kinder ILD

	longfibrose 3. Uit achterbanraadpleging blijkt dat dit ziekenhuis goed communiceert met de patiënt en ook goed bereikbaar is voor de patiënt	
Sarcoïdose Belangenvereniging Nederland (SBN)	1. Multidisciplinaire zorg en de borging daarvan, met name op het gebied van neurosarcoïdose 2. Informatieloket voor zorgverleners uit Noord-Holland en Flevoland 3. Kennis van meest recente wetenschappelijke ontwikkelingen rondom diagnostiek en behandeling	1. Afstemming met zorgverleners buiten het ziekenhuis wordt door 1/3 patiënten niet ervaren. 2. Informatieverstrekking op psychologisch, sociaal en maatschappelijk gebied zou verbeterd kunnen worden. Deze voldoet volgens patiënten aanzienlijk minder aan de verwachtingen dan de medische informatie. 3. Gezien de sterkte van de zorg voor mensen met neurosarcoïdose zou een specifieke neurosarcoïdoseverpleegkundige een aanwinst zijn voor de patiëntenzorg.

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Interstitial Lung Disease	Orphacode:	ORPHA:182095
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Genetic interstitial lung disease	Orphacode:	ORPHA:264992
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Interstitial Lung Disease		Orphacode:	ORPHA:182095	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Genetic interstitial lung disease		Orphacode:	ORPHA:264992	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Rebuttal Form

## 1. Review Request

1.1 General Information			
Center Name:	Amsterdam UMC expertise center for primary immunodeficiencies and bone marrow failure syndromes		
Application ID:	189467		
Assessment Number:	G-22-12		
Hospital:	Amsterdam UMC		
1.2 Do you wish to submit a rebuttal?			
Yes			
1.3 Review Request			
Current Status:	Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101997	Primary immunodeficiencies		Reject
ORPHA:68383	Rare constitutional aplastic anemia		Reject
ORPHA:811	Shwachman-Diamond syndrome		Reject
ORPHA:101985	Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect		Reject
ORPHA:91378	Hereditary angioedema		Reject
Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review:		ORPHA 101997 - primary immunodeficiencies ORPHA 68383 - rare constitutional aplastic anemia ORPHA 811 - shwachman diamond syndrome ORPHA 101985 - quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect ORPHA 91378 - hereditary angioedema	
Provide any clarification which you believe justifies a review of the decision made. Please note, you may not submit additional information to that which was provided in your application, you may clarify any points that you believe may have been misunderstood or unclear:			
5.1.5			
Upload file 1:	5.1.5		

Upload file 2:	5.1.5	

# Rebuttal Form

## 1. Review Request

1.1 General Information			
Center Name:	Amsterdam UMC Expertise center for Head and Neck tumors		
Application ID:	189516		
Assessment Number:	G-11-42		
Hospital:	Amsterdam UMC		
1.2 Do you wish to submit a rebuttal?			
Yes			
1.3 Review Request			
Current Status:	Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:290849	Rare head and neck tumor		Final Approved
ORPHA:276142	Rare tumor of salivary glands		Final Approved
ORPHA:29072	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma		Reject
Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review:	ORPHA:29072 Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma		
Provide any clarification which you believe justifies a review of the decision made. Please note, you may not submit additional information to that which was provided in your application, you may clarify any points that you believe may have been misunderstood or unclear:			
5.1.5			
Upload file 1:	5.1.5		
Upload file 2:			

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	186409	
Assessment Number:	G-14-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center Fetal Akinesia Deformation Sequence and Arthrogryposis Multiplex Congenita	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:994	Fetal akinesia deformation sequence	Reject
ORPHA:1037	Arthrogryposis multiplex congenita	Reject
ORPHA:590	Congenital myastenic syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor Arthrogryposis multiplex congenita en Fetal akinesia deformation sequence zou op basis van de aangeleverde gegevens een positief advies zijn afgegeven, ware het niet dat dit geen ERN subthema's betreffen en het centrum als geheel hiermee dus niet aan dit entreecriterium voldoet. Voor Congenital myastenic syndrome is de wetenschappelijke output onvoldoende specifiek voor de zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.</p> <p>Ter overweging om deze aanvraag in de toekomst te combineren met die van G-14-7, Amsterdam UMC expertise center for neuromuscular diseases</p> <p>Aanvullende verbeteruggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Grensoverschrijdende zorg en gezamenlijke databases starten</li> <li>- Nationale samenwerking is ook nog in explorerende fase.</li> <li>- Aandacht voor subsidiewerving</li> <li>- Het expertisecentrum benoemt als onderdeel van de populatie waar zij zich op richt: de zwangere die onderliggende afwijking heeft, zoals myasthenia gravis, met kans voorbijgaande neonatale myasthenia gravis tot congenitale myasthenia gravis syndroom, inclusief AMC/ FADS. Dat is een andere definitie</li> </ul>		

dan de congenital myasthenic syndromes met orphacode 590: Dit is een groep van genetische aandoeningen van de neuromusculaire overgang. Het expertisecentrum richt zich niet zozeer op de diagnostiek en behandeling van deze groep van genetische aandoeningen, dat blijkt ook niet uit het zorgpad of uit de onderzoekslijnen/publicaties.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Spierziekten Nederland (SN)	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Het centrum verricht wetenschappelijk onderzoek naar AMC en FADS.</li> <li>2. Goede samenwerking met de patiëntenorganisatie. De communicatie is prettig.</li> <li>3. Er is een multidisciplinair team voor FADS en AMC.</li> <li>4. Er is een zorgpad voor de prenatale detectie en diagnose van AMC en FADS, inclusief follow up in behandeling en besluitvorming.</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>5.1.2a</b> erg veel focus op FADS, minder op andere vormen van AMC, mede gezien het gevarieerde beeld van AMC.</li> <li>2. Overdracht naar zorg van patiënt als volwassene tijdig inzetten en bespreken met patiënt.</li> <li>3. Meer kennis- en voorlichtingsbijeenkomsten voor patiënten en familie organiseren.</li> <li>4. Er wordt momenteel wetenschappelijk onderzoek naar AMC en FADS gedaan binnen dit centrum, maar dit is vooral bij kinderen. De patiënten hebben de wens om meer onderzoek te doen naar AMC bij volwassen patiënten.</li> </ol>

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Fetal akinesia deformation sequence	Orphacode:	ORPHA:994
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Arthrogryposis multiplex congenita	Orphacode:	ORPHA:1037
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Congenital myastenic syndrome	Orphacode:	ORPHA:590
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Fetal akinesia deformation sequence		Orphacode:	ORPHA:994	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Arthrogryposis multiplex congenita		Orphacode:	ORPHA:1037	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Congenital myastenic syndrome		Orphacode:	ORPHA:590	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Rebuttal Form

## 1. Review Request

1.1 General Information			
Center Name:	Amsterdam UMC Expert Center for Bone and Soft Tissue Sarcomas		
Application ID:	223527		
Assessment Number:	G-1-6		
Hospital:	Amsterdam UMC		
1.2 Do you wish to submit a rebuttal?			
Yes			
1.3 Review Request			
Current Status:	Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:223727	Bone Sarcoma		Final Approved
ORPHA:3394	Soft tissue sarcoma		Reject
Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review:	ORPHA:3394      Soft tissue sarcoma		
Provide any clarification which you believe justifies a review of the decision made. Please note, you may not submit additional information to that which was provided in your application, you may clarify any points that you believe may have been misunderstood or unclear:			

Bijlage: Publicaties Weke delen tumoren Amsterdam UMC	
Upload file 1:	5.1.5
Upload file 2:	

Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
 t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken  
 Postbus 20350  
 2500 EJ DEN HAAG

Datum: 10 november 2021  
 Ons kenmerk: 21.03.106.wdlr.U  
 Betreft: Bezwaarschrift inzake de aanvraag erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Naar aanleiding van het besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) van 30 september 2021 wil ik van de mogelijkheid gebruik maken bezwaar aan te tekenen.

De bezwaren van de onderstaande expertise centra zijn tevens via het daarvoor bestemde format in het AIMS systeem digitaal ingediend en als bijlage in PDF bij deze brief bijgesloten.

Het betreft de bezwaren van de volgende expertise centra:

Bijlage	Expertise Centrum	Contactpersoon
1	Amsterdam UMC TPN & Intestinal Failure Clinic	5.1.2e
2	Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric kidney and urinary tract diseases	5.1.2e
3	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	5.1.2e
4	Amsterdam UMC Expert Center for Interstitial Lung Disease	5.1.2e
5	Amsterdam UMC expertise center for primary immunodeficiencies and bone marrow failure syndromes	5.1.2e
6	Amsterdam UMC Expertise center for Head and Neck tumors	5.1.2e
7	Amsterdam UMC Expert Center Fetal Akinesia Deformation Sequence and Arthrogryposis Multiplex Congenita	5.1.2e

Hopende u voldoende te hebben geïnformeerd,

Met collegiale hoogachting,  
 namens de raad van bestuur,

5.1.2e

5.1.2e

lid raad van bestuur

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189286	
Assessment Number:	G-7-3	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:104012	Rare inflammatory bowel disease	Reject
ORPHA:101937	Rare pancreatic disease	Reject
ORPHA:391673	Necrotizing enterocolitis	Final Approved
ORPHA:104009	Rare disease involving intestinal motility	Reject
ORPHA:2978	Chronic intestinal pseudoobstruction	Final Approved
ORPHA:388	Hirschsprung disease	Final Approved
ORPHA:494421	Sacroccoccyal teratoma	Final Approved
ORPHA:96346	Anorectal malformation	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Voor Rare pancreatic disease, ORPHA:101937 is een vooraanmelding gedaan, maar door het centrum is bij de full-application hiervoor niet aangevraagd/de betreffende gegevens aangeleverd		

Het overkoepelende zorgpad voor het cluster van Rare disease involving intestinal motility, ORPHA:104009 geeft onvoldoende uitwerking voor verschillende onderliggende specifieke aandoeningen. Het betreft m.n. Hirschsprung en Pseudoobstruction en is daarmee niet breed genoeg. Het zelfde geldt voor de wetenschappelijke output voor deze ORPHAcode.

Voor ORPHA:96346 en ORPHA:104009 is de wetenschappelijke output onvoldoende voor de specifieke zeldzame aandoeningen waar voor wordt gevraagd.

Aanvullende verbeteringsuggesties referenten:

- 'Eigen' wetenschap is bij veel aandoeningen aan de magere kant. Van een EC mag hierin een leidende rol worden verwacht.
- Meer aandacht in de zorgpaden voor follow-up en transitie

ADVIES NA HEROVERWEGING:

Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag voldoet aan de gestelde criteria voor het wetenschappelijk onderzoek over Anorectal malformation, ORPHA:96346.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van 5.1.2 patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Vereniging Ziekte van Hirschsprung	1. Bereikbare, beschikbare, gespecialiseerde multi-disciplinaire zorgverlening 2. Lange termijn follow-up dmv Follow Me poli 3. Wetenschappelijk onderzoek & publicaties 4. Voorlichting aan zorgverleners, patiënten en naasten 5. Communicatie	1. (Inter)nationale samenwerking op gebied van wetenschappelijk onderzoek
Crohn & Colitis NL (CCUVN)	-	-

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare inflammatory bowel disease	Orphacode:	ORPHA:104012
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare pancreatic disease	Orphacode:	ORPHA:101937
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Necrotizing enterocolitis	Orphacode:	ORPHA:391673
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Rare disease involving intestinal motility	Orphacode:	ORPHA:104009
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Chronic intestinal pseudoobstruction	Orphacode:	ORPHA:2978
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Hirschsprung disease	Orphacode:	ORPHA:388
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Sacroccoccyal teratoma	Orphacode:	ORPHA:494421
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Anorectal malformation	Orphacode:	ORPHA:96346
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare inflammatory bowel disease		Orphacode:	ORPHA:104012	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare pancreatic disease		Orphacode:	ORPHA:101937	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Necrotizing enterocolitis		Orphacode:	ORPHA:391673	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Rare disease involving intestinal motility		Orphacode:	ORPHA:104009	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Chronic intestinal pseudoobstruction		Orphacode:	ORPHA:2978	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren**

Condition:	Hirschsprung disease		Orphacode:	ORPHA:388	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren**

Condition:	Sacroccoccyal teratoma	Orphacode:	ORPHA:494421
------------	------------------------	------------	--------------



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.8.1    Indicatoren 8 - Indicatoren					
Condition:	Anorectal malformation		Orphacode:	ORPHA:96346	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189467	
Assessment Number:	G-22-12	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise center for primary immunodeficiencies an bone marrow failure syndromes	
Name main contact:	5.1.2e5 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101997	Primary immunodeficiencies	Final Approved
ORPHA:68383	Rare constitutional aplastic anemia	Final Approved
ORPHA:811	Shwachman-Diamond syndrome	Final Approved
ORPHA:101985	Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect	Final Approved
ORPHA:91378	Hereditary angioedema	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor alle ORPHAcodes is het zorgpad te summier en onvoldoende ziekte-inhoudelijk uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen. Een guideline of protocol is geen zorgpad.</p> <p>Aanvullende verbeteruggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Ontwikkelen/beschikbaar stellen van patiëntinformatie over de specifieke ziektebeelden</li> <li>-Transitie informatie</li> </ul>		

**ADVIES NA HEROVERWEGING:**

Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag nu wel voldoet aan de gestelde criteria voor het zorgpad voor de vijf aandoeningen waarvoor erkenning is aangevraagd. Hiermee wordt ook voldaan aan het ingangscriterium van erkenning voor minimaal 1 ERN subthema.

**1.6 Aanvullende bevindingen van patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Stichting voor Afweerstoornissen (SAS)	1. Vooruitstrevend op het gebied van wetenschappelijk onderzoek 2. Goede patiëntenzorg, behandeling 3. Goede communicatie met patiënten en patiëntenorganisatie 4. Samenwerking met andere expertisecentra	1. Gezamenlijke informatiebrochures ontwikkelen 2. Meer aandacht voor psychosociale aspecten 3. Transitie zorg

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Primary immunodeficiencies	Orphacode:	ORPHA:101997
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Rare constitutional aplastic anemia	Orphacode:	ORPHA:68383
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Shwachman-Diamond syndrome	Orphacode:	ORPHA:811
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect	Orphacode:	ORPHA:101985
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Hereditary angioedema	Orphacode:	ORPHA:91378
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Primary immunodeficiencies		Orphacode:	ORPHA:101997	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare constitutional aplastic anemia		Orphacode:	ORPHA:68383	
1.1, 3.1 en	Ja	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>3.3.1    Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Shwachman-Diamond syndrome		Orphacode:	ORPHA:811	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1    Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect		Orphacode:	ORPHA:101985	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1    Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary angioedema		Orphacode:	ORPHA:91378	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189516	
Assessment Number:	G-11-42	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expertise center for Head and Neck tumors	
Name main contact:	E. 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:290849	Rare head and neck tumor	Final Approved
ORPHA:276142	Rare tumor of salivary glands	Final Approved
ORPHA:29072	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma, ORPHA:29072 is er geen geneticus in het MD-team en is de aanvraag gericht op Head and Neck. Ook is de wetenschappelijke output onvoldoende voor deze specifieke zeldzame aandoening. Het beoordelingscomité vermoedt dat er sprake is van een misverstand en dat het centrum wellicht had willen/kunnen aanvragen voor Non-functioning paraganglioma, ORPHA 94080.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:            -Aandachtspunt: i.r.t. de ERN EURACAN norm is er een laag patiëntenaantal voor 5.1.2e tumor of salivary glands.            -Samenwerking ook op gebied van recurrent en metastatic disease is wenselijk</p> <p>ADVIES NA HEROVERWEGING:            Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag nu wel voldoet aan de gestelde criteria voor het zorgpad en het wetenschappelijk onderzoek voor Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma, ORPHA:29072.</p>		



**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Patiëntenvereniging Hoofd - <b>5.1.2e</b>	1. Wetenschappelijk onderzoek 2. Medische kennis 3. Samenwerking binnen de NWHHT	-
Patiëntenvereniging Speekselklierkanker	-	-
Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Paragangliomen (NVPg)	1. Aantal patiënten 2. bereidwilligheid meewerken aan nationaal onderzoek 3. meegewerkt aan nationale richtlijn hoofd- en halsparagangliomen	1. communicatie/voorlichting aan patiënten laat in achterbanraadpleging een wisselend beeld zien 2. communicatie met patiëntenvereniging NVPg dient structureel ingebed te worden

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Rare head and neck tumor	Orphacode:	ORPHA:290849
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Rare tumor of salivary glands	Orphacode:	ORPHA:276142
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	Orphacode:	ORPHA:29072
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare head and neck tumor		Orphacode:	ORPHA:290849	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare tumor of salivary glands		Orphacode:	ORPHA:276142	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma		Orphacode:	ORPHA:29072	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	223527	
Assessment Number:	G-1-6	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Bone and Soft Tissue Sarcomas	
Name main contact:	5.1.2e5 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:223727	Bone Sarcoma	Final Approved
ORPHA:3394	Soft tissue sarcoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>De wetenschappelijke output onder de noemer van Soft tissue sarcoom betreft alleen Rhabdomyosarcoom en dekt daarmee onvoldoende de breedte van dit cluster van aandoeningen. U wordt geadviseerd specifieker aan te vragen voor het Rhabdomyosarcoom</p> <p>Verbetersuggesties referenten: -wervend vermogen t.b.v. eigen onderzoek(sprofiel)</p> <p>De patiëntorganisatie geeft aanvullend aan het niet wenselijk te achten (belang van patiënt) als er in de regio Amsterdam concurrentie tussen het STS centrum van het AVL en dit nieuw aangevraagde centrum van A-UMC zou ontstaan.</p> <p>ADVIES NA HEROVERWEGING: Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag nu wel voldoet aan de gestelde criteria voor het wetenschappelijk onderzoek voor Soft tissue sarcoma.</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Bone Sarcoma	Orphacode:	ORPHA:223727
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Soft tissue sarcoma	Orphacode:	ORPHA:3394
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Bone Sarcoma		Orphacode:	ORPHA:223727	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Soft tissue sarcoma		Orphacode:	ORPHA:3394	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	OLVG	
AIMS ID:	201827	
Assessment Number:	G-8-16	
Name center of expertise:	Expert Center for idiopathic interstitial pneumonia	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98300	Idiopathic interstitial pneumonia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>De wetenschappelijke output is onvoldoende. Er wordt wel geparticipeerd in klinische trials, maar er is geen/beperkt sprake van zelf geïnitieerd onderzoek; geen internationale peer reviewed publicaties als prominent auteur, geen competitieve research funding.</p> <p>Aandachtspunt: voorlichting over de zeldzame aandoening aan zorgprofessionals buiten het EC en andere beroepsbeoefenaars buiten de gezondheidszorg.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:            -continuïteit van MD-team; expertise lijkt m.n. te leunen op 1e contactpersoon van dit centrum            -solide dataregistratie            -cross-border care</p> <p>ADVIES NA HEROVERWEGING:            Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag nu wel voldoet aan de gestelde criteria voor het wetenschappelijk onderzoek voor Idiopathic interstitial pneumonia.            Hiermee wordt ook voldaan aan de ingangseis van erkenning voor minimaal 1 ERN subthema.</p>		

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Longfibrose patiëntenvereniging	1. Veel kennis over longfibrose aanwezig 2. betrokken op de patiënt 3. bereikbaar voor de patiëntenvereniging, ook deelname aan de adviesraad van de patiëntenvereniging 4. vast contactpersoon voor de patiënten die goed bereikbaar is	1. meer de samenwerking met anderen zoeken, met name het Amsterdam UMC 2. meer aandacht geven aan beroepsziekten, omdat de lijnen er al liggen

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Idiopathic interstitial pneumonia	Orphacode:	ORPHA:98300
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Idiopathic interstitial pneumonia		Orphacode:	ORPHA:98300	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	185678	
Assessment Number:	G-8-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Interstitial Lung Disease	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:182095	Interstitial Lung Disease	Final Approved
ORPHA:264992	Genetic interstitial lung disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor beide clusters (ORPHA:182095 en ORPHA:264992) is het zorgpad een globaal protocol en onvoldoende uitgewerkt voor een voldoende groot deel van de onderliggende zeldzame aandoeningen.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten: -(eigen) research output voor genetic ILD kan versterkt</p> <p>ADVIES NA HEROVERWEGING: Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag voldoet aan de gestelde criteria voor het zorgpad voor beide aandoeningen waar voor wordt aangevraagd. Hiermee wordt ook voldaan aan de ingangseis van erkenning voor minimaal één ERN subthema.</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten



Longfibrose patiëntenvereniging	1. Als enige ziekenhuis expertise in huis op gebied van kinder ILD 2. Zijn druk bezig om ziekenhuizen en zorgverleners uit de regio te betrekken bij longfibrose 3. Uit achterbanraadpleging blijkt dat dit ziekenhuis goed communiceert met de patiënt en ook goed bereikbaar is voor de patiënt	1. Samenwerking met OLVG 2. Positie versterken op gebied van kinder ILD
Sarcoïdose Belangenvereniging Nederland (SBN)	1. Multidisciplinaire zorg en de borging daarvan, met name op het gebied van neurosarcoïdose 2. Informatieloket voor zorgverleners uit Noord Holland en Flevoland 3. Kennis van meest recente wetenschappelijke ontwikkelingen rondom diagnostiek en behandeling	1. Afstemming met zorgverleners buiten het ziekenhuis wordt door 1/3 patiënten niet ervaren. 2. Informatieverstrekking op psychologisch, sociaal en maatschappelijk gebied zou verbeterd kunnen worden. Deze voldoet volgens patiënten aanzienlijk minder aan de verwachtingen dan de medische informatie. 3. Gezien de sterkte van de zorg voor mensen met neurosarcoïdose zou een specifieke neurosarcoïdoseverpleegkundige een aanwinst zijn voor de patiëntenzorg.

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Interstitial Lung Disease	Orphacode:	ORPHA:182095
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Genetic interstitial lung disease	Orphacode:	ORPHA:264992
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Interstitial Lung Disease		Orphacode:	ORPHA:182095	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Genetic interstitial lung disease		Orphacode:	ORPHA:264992	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	186409	
Assessment Number:	G-14-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center Fetal Akinesia Deformation Sequence and Arthrogryposis Multiplex Congenita	
Name main contact:	5 1 2e 5 1 2e 5 1 2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:994	Fetal akinesia deformation sequence	Final Approved
ORPHA:1037	Arthrogryposis multiplex congenita	Final Approved
ORPHA:590	Congenital myastenic syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 5 1 2e Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor Arthrogryposis multiplex congenita en Fetal akinesia deformation sequence zou op basis van de aangeleverde gegevens een positief advies zijn afgegeven, ware het niet dat dit geen ERN subthema's betreffen en het centrum als geheel hiermee dus niet aan dit entreecriterium voldoet. Voor Congenital myastenic syndrome is de wetenschappelijke output onvoldoende specifiek voor de zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.</p> <p>Ter overweging om deze aanvraag in de toekomst te combineren met die van G-14-7, Amsterdam UMC expertise center for neuromuscular diseases</p> <p>Aanvullende verbeteruggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Grensoverschrijdende zorg en gezamenlijke databases starten</li> <li>- Nationale samenwerking is ook nog in explorerende fase.</li> <li>- Aandacht voor subsidiewerving</li> <li>- Het expertisecentrum benoemt als onderdeel van de populatie waar zij zich op richt: de zwangere die onderliggende afwijking heeft, zoals myasthenia gravis, met kans voorbijgaande neonatale myasthenia gravis tot congenitale myasthenia gravis syndroom, inclusief AMC/ FADS. Dat is een andere definitie</li> </ul>		

dan de congenital myasthenic syndromes met orphacode 590: Dit is een groep van genetische aandoeningen van de neuromusculaire overgang. Het expertisecentrum richt zich niet zozeer op de diagnostiek en behandeling van deze groep van genetische aandoeningen, dat blijkt ook niet uit het zorgpad of uit de onderzoekslijnen/publicaties.

#### ADVIES NA HEROVERWEGING:

Het beoordelingscomité is van mening dat het centrum voldoende verheldering heeft gegeven in het bezwaarschrift en gaat mee in de argumentatie dat er (vooralsnog) geen passend ERN subthema beschikbaar is. Daarmee wordt nu voldaan aan de gestelde criteria voor Arthrogryposis multiplex congenita en Fetal akinesia deformation sequence.

### 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Spierziekten Nederland (SN)	1. Het centrum verricht wetenschappelijk onderzoek naar AMC en FADS. 2. Goede samenwerking met de patiëntenorganisatie. De communicatie is prettig. 3. Er is een multidisciplinair team voor FADS en AMC. 4. Er is een zorgpad voor de prenatale detectie en diagnose van AMC en FADS, inclusief follow up in behandeling en besluitvorming.	1. Er is erg veel focus op FADS, minder op andere vormen van AMC, mede gezien het gevarieerde beeld van AMC. 2. Overdracht naar zorg van patiënt als volwassene tijdig inzetten en bespreken met patiënt. 3. Meer kennis- en voorlichtingsbijeenkomsten voor patiënten en familie organiseren. 4. Er wordt momenteel wetenschappelijk onderzoek naar AMC en FADS gedaan binnen dit centrum, maar dit is vooral bij kinderen. De patiënten hebben de wens om meer onderzoek te doen naar AMC bij volwassen patiënten.

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Fetal akinesia deformation sequence	Orphacode:	ORPHA:994
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Arthrogryposis multiplex congenita	Orphacode:	ORPHA:1037
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Congenital myasthenic syndrome	Orphacode:	ORPHA:590
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Fetal akinesia deformation sequence	Orphacode:	ORPHA:994
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Arthrogryposis multiplex congenita	Orphacode:	ORPHA:1037
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Congenital myastenic syndrome		Orphacode:	ORPHA:590	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189064	
Assessment Number:	G-7-4	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC TPN & Intestinal Failure Clinic	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:104008	Short bowel syndrome	Final Approved
ORPHA:294422	Chronic intestinal failure	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor 5.1.2e bowel syndrome, ORPHA:104008 is het zorgpad onvoldoende uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoening. Aandachtspunt is voor beide codes de continuïteit van het MD-team.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten: -Voor beide ORPHA codes het kinderdeel in zorgpad opnemen; tevens transitie hierin betrekken (dwz met welke afspraken wie wanneer de verantwoordelijkheid overneemt en welke kwaliteitsparameters daarbij gebruikt worden.)</p> <p>ADVIES NA HEROVERWEGING: Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag nu wel voldoet aan de gestelde criteria voor het zorgpad voor 5.1.2e bowel syndrome.</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten



Crohn & Colitis NL (CCUVN)	1. acuut darmfalen 2. TPV-trainingstraject 3. multidisciplinair team	-
----------------------------	--	---

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Short bowel syndrome	Orphacode:	ORPHA:104008
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Chronic intestinal failure	Orphacode:	ORPHA:294422
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Short bowel syndrome		Orphacode:	ORPHA:104008	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Chronic intestinal failure		Orphacode:	ORPHA:294422	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	189175	
Assessment Number:	G-5-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric kidney and urinary tract diseases	
Name main contact:	5.1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:93545	Renal or urinary tract malformation	Final Approved
ORPHA:357502	Idiopathic nephrotic syndrome	Final Approved
ORPHA:567564	Nephrotic Syndrome without extrarenal manifestations	Final Approved
ORPHA:567562	Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy	Reject
ORPHA:416	Primary Hyperoxaluria	Final Approved
ORPHA:506213	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Voor ORPHA:357502 en ORPHA:567562 is hetzelfde zorgpad aangeleverd: dit het zorgpad is onvoldoende uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen.		

## Aanvullende verbeteringsuggesties referenten:

- Overweeg aanvraag voor overkoepelende code i.p.v. aparte groepen van glomerulaire aandoeningen (m.n. ook omdat zelfde zorgpad wordt gebruikt)
- Sterke aanbeveling om betrokkenheid van klinisch geneticus te versterken (ook bij MDO) en ook te zorgen dat er vervanging geregeld is. O.a. bij Renal or urinary tract malformation
- Patiëntfolders zijn niet beschikbaar in verschillende talen; juist in een stad als Amsterdam relevant.
- De expertise voor "disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy" wordt onvoldoende duidelijk. Het betreffen kleine aantallen en in het zorgpad nefrotisch syndroom is niet goed terug te vinden welke aandoeningen hier nu precies mee bedoeld worden; in de publicaties worden patiënten met LAMB2 mutaties en SIOD beschreven (maar weer niet in het zorgpad).
- De aansluiting met de volwassen nefrologie is een duidelijk aandachtspunt: behalve voor primaire hyperoxalurie worden geen getallen voor volwassen patiënten opgegeven. Wat is het beleid als de kinderen met de andere aandoeningen volwassen worden? Blijven die in het UMC/ECZA of niet? Het MD bevat wel 2 volwassen nefrologen, maar hun betrokkenheid lijkt er vooral voor de niertransplantatie te zijn.
- Expertise o.g.v. "rare disorder potentially indicated for kidney transplant": expliciter de koppeling maken tussen de zeldzame aandoeningen en niertransplantatie.

## ADVIES NA HEROVERWEGING:

Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag voldoet aan de gestelde criteria voor het zorgpad voor Idiopathic nephrotic syndrome, ORPHA:357502

## 1.6 Aanvullende bevindingen van patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Nierpatiëntenvereniging Nederland (NVN)	1. Het centrum draagt zorg voor voorlichting en deskundigheidsbevordering over de (cluster van) zeldzame aandoening(en) aan zorgprofessionals buiten het expertisecentrum en andere beroepsbeoefenaars buiten de gezondheidszorg. 2. Binnen het expertisecentrum is men op de hoogte van de meest recente (basaal) wetenschappelijke ontwikkelingen ten aanzien van de diagnostiek, causale en/of symptomatische behandeling en van secundaire en tertiaire preventieve maatregelen en/of van specifieke psychosociale begeleiding van de patiëntengroep. 3. Het expertisecentrum werkt samen op het terrein van onderzoek en patiëntenzorg met andere expertisecentra in binnen- en buitenland. 4. Het expertisecentrum fungeert als informatieloket en vraagbaak voor zorgverleners, patiënten en hun naasten. 5. Het expertisecentrum werkt met patiëntenorganisatie(s) samen om de kwaliteit van zorg te verbeteren.	n.v.t.

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Renal or urinary tract malformation	Orphacode:	ORPHA:93545
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Idiopathic nephrotic syndrome	Orphacode:	ORPHA:357502
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Nephrotic Syndrome without extrarenal manifestations	Orphacode:	ORPHA:567564
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy	Orphacode:	ORPHA:567562
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Primary Hyperoxaluria	Orphacode:	ORPHA:416
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	Orphacode:	ORPHA:506213
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Renal or urinary tract malformation	Orphacode:	ORPHA:93545
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Idiopathic nephrotic syndrome	Orphacode:	ORPHA:357502
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Nephrotic Syndrome without extrarenal manifestations	Orphacode:	ORPHA:567564
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy	Orphacode:	ORPHA:567562
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Primary Hyperoxaluria	Orphacode:	ORPHA:416
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren**

Condition:	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	Orphacode:	ORPHA:506213
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @amc.uva.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Amsterdam UMC-locatie AMC

T.a.v. 5.1.2e

Secr. Raad van Bestuur – kamernr. 5.1.2e

Postbus 22660

1100 DD AMSTERDAM

Datum

08 AUG. 2022

Betreft

Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Bij brief van 2 maart 2022, met kenmerk 3331559-1025863-CZ, heb ik u mijn herziene besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In de brief van 2 maart 2022 is per abuis een onjuistheid opgenomen, namelijk een onterechte approved vermelding ten aanzien van de zeldzame aandoening "Congenital myastenic syndrome" met het ORPHA-code 590.

Met deze herziening corrigeer ik de onjuistheid in de herziene beschikking van 2 maart 2022 met kenmerk 3331559-1025863-CZ.

## Besluit

Ik wijzig mijn herziene beschikking d.d. 2 maart 2022, met kenmerk 3331559-1025863-CZ, op het volgende punt zoals hierna vetgedrukt en onderstreept weergegeven.

Op pagina 2 van de herziene beschikking wordt het volgende vermeld:

186409	Amsterdam UMC Expert Center Fetal Akinesia Deformation Sequence and Arthrogryposis Multiplex Congenita	Congenital myastenic syndrome	ORPHA:590	<b>Rejected</b>
--------	--	-------------------------------	-----------	-----------------

"Congenital myastenic syndrome" met het ORPHA-code 590 voldoet niet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen. Mijn oorspronkelijke besluit d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3260629-1015848-CZ, ten aanzien van het "Congenital myastenic syndrome" (ORPHA: 590) blijft daarmee ongewijzigd.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

## Kenmerk

3418765-1033601-CZ

## Bijlagen

1

## Uw brief

30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



Tot slot blijft de rest, zoals omschreven in de herziene beschikking d.d. 2 maart 2022, onverkort van toepassing.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

**Kenmerk**  
3418765-1033601-CZ

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de wnd. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e



## BEZWAAR

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3418765-1033601-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: **5.1.2e** of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @vumc.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Amsterdam UMC-locatie VUmc  
T.a.v. 5.1.2e  
Secr. Raad van Bestuur – 5.1.2e  
Postbus 7057  
1007 MB AMSTERDAM

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 29 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e, 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3260755-1015852-CZ

### Bijlagen

46

### Uw brief

29-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260755-1015852-CZ

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

### Positief advies

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
196150	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expert Center for Hematological Malignancies	Lymphoma	ORPHA:223735
				Multiple myeloma	ORPHA:29073
				Graft versus host disease	ORPHA:39812
				Acute Myeloid leukemia	ORPHA:519
				Myelodysplastic syndrome	ORPHA:52688
				Primary Myelofibrosis	ORPHA:824
196096	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expert center in Rare Bone Disease, including FOP, hereditary OP, FD and Camurati Enge	Camurati-Engelmann disease	ORPHA:1328
				Fibrous dysplasia of bone	ORPHA:249
				Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	ORPHA:337
				X-linked osteoporosis with fractures	ORPHA:391330
196039	Amsterdam UMC	Isala	Amsterdam UMC-Isala Zwolle Osteogenesis Imperfecta Expert Center	Osteogenesis imperfecta	ORPHA:666
196009	Amsterdam UMC	Leiden UMC	Expertise Center for Hereditary Eye Diseases and Central Serous Chorioretinopathy	Central serous chorioretinopathy	ORPHA:443079
				Inherited retinal disorder/Retinal dystrophy	ORPHA:71862
193492	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expert Center for Inborn Errors of Metabolism	Rare dyslipidemia	ORPHA:101953
				Disorder of carnitine cycle and carnitine transport	ORPHA:309130
				Galactosemia	ORPHA:352
				Gyrate atrophy of choroid and retina	ORPHA:414
				Lysosomal disease	ORPHA:68366
				Rare inborn errors of metabolism	ORPHA:68367
				Peroxisomal disease	ORPHA:68373
				Phenylketonuria	ORPHA:716

				Creatine deficiency syndrome	ORPHA:79172
				Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	ORPHA:79174
				Disorder of pyridoxine metabolism	ORPHA:79192
				Riboflavin transporter deficiency	ORPHA:97229
189567	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expert Center for Developmental Disorders	Rare syndromic intellectual disability	ORPHA:102369
				5.1.2a syndrome	ORPHA:199
				Pitt-Hopkins syndrome	ORPHA:2896
				Malan overgrowth syndrome	ORPHA:420179
				Marshall-Smith syndrome	ORPHA:561
				Menke-Hennekam syndrome	ORPHA:592574
				Rubinstein-Taybi syndrome	ORPHA:783
189413	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expertise Center for vasculitis	Vasculitis	ORPHA:52759
186721	Amsterdam UMC	Leiden UMC	Amsterdam UMC Expertise Center for Congenital Heart Defects (CAHAL)	Rare congenital non-syndromic heart malformation	ORPHA:88991
186573	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Leukodystrophy Center	Leukodystrophies	ORPHA:68356
186517	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expert Center for brain tumors	Rare tumors of neuroepithelial tissue	ORPHA:251558
186461	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC centre of excellence for rare cardiac diseases	Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848
				Rare cardiac rhythm diseases	ORPHA:218436
				Rare cardiac diseases	ORPHA:97929
186116	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC, Amsterdam Center for Endocrine and Neuroendocrine Tumors (ACCENT)	Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877
186048	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC center of excellence for retinoblastoma	Retinoblastoma	ORPHA:790
185846	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expertise center for neuromuscular diseases	Hereditary motor and sensory neuropathy	ORPHA:166
				Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy	ORPHA:209010
				Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	ORPHA:2932
				Postpoliomyelitis syndrome	ORPHA:2942
				Juvenile idiopathic inflammatory myopathy	ORPHA:329888
				Myasthenia gravis	ORPHA:589
				Neuromuscular disease	ORPHA:68381
				Amyotrophic lateral sclerosis	ORPHA:803
				Skeletal muscle disease	ORPHA:98472
				Idiopathic inflammatory myopathy	ORPHA:98482
				Rare Peripheral Neuropathy	ORPHA:98496
185591	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Multidisciplinary Lyme Borreliosis Center	Lyme disease	ORPHA:91546
185496	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC center of expertise for Vascular Malformations	Simple vascular malformation	ORPHA:211243
				Rare capillary malformation	ORPHA:211247
				Rare venous malformation	ORPHA:211252
				Rare arteriovenous malformation	ORPHA:211266
				Complex vascular malformation with associated anomalies	ORPHA:211277
				Rare lymphatic malformation	ORPHA:2415



185423	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expert Center for Cystic Fibrosis and Primary Ciliary Dyskinesia	Primary ciliary dyskinesia	ORPHA:244
				Cystic Fibrosis	ORPHA:586
185349	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expert centre for Marfan syndrome and related disorders	Marfan and Marfan-related disorders	ORPHA:284993
184231	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC center of expertise for Pulmonary Hypertension	Pulmonary Arterial Hypertension	ORPHA:182090
				Pulmonary hypertension owing to lung disease and/or hypoxia	ORPHA:275837
				Pulmonary hypertension with unclear multifactorial mechanism	ORPHA:275844
				Pulmonary veno-occlusive disease and/or pulmonary capillary haemangiomatosis	ORPHA:431353
				Chronic thromboembolic pulmonary hypertension	ORPHA:70591
				Rare pulmonary hypertension	ORPHA:71198
				Eisenmenger syndrome	ORPHA:97214
180443	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expert center for spina bifida and spinal cord conditions	Neural tube closure defect	ORPHA:268357
180389	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expertise Center for upper tract urothelial cancer	Rare urinary tract tumour	ORPHA:98058
186912	Erasmus MC	Amsterdam UMC	Expert Center Genetic Obesity	genetic obesity	ORPHA:77828

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenningen van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
189467	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expertise center for primary immunodeficiencies and bone marrow failure syndromes	Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect	ORPHA:101985
				Primary immunodeficiencies	ORPHA:101997
				Rare constitutional aplastic anemia	ORPHA:68383
				Shwachman-Diamond syndrome	ORPHA:811
				Hereditary angioedema	ORPHA:91378
186409	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expert Center Fetal Akinesia Deformation Sequence and Arthrogryposis Multiplex Congenita	Arthrogryposis multiplex congenita	ORPHA:1037
				Congenital myastenic syndrome	ORPHA:590
				Fetal akinesia deformation sequence	ORPHA:994
186170	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expertise center for rare neurological disorders due to toxic effects; Solvent Team	Rare disorder due to toxic effects	ORPHA:108999
				5.1.2e parkinsonian syndrome due to intoxication	ORPHA:306679
				Manganese poisoning	ORPHA:306682
				Lead poisoning	ORPHA:330015
				Mercury poisoning	ORPHA:330021

185678	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expert Center for Interstitial Lung Disease	Interstitial Lung Disease	ORPHA:182095
				Genetic interstitial lung disease	ORPHA:264992
185179	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Center of Expertise for Cerebral Palsy and Movement Disorders	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury	ORPHA:137577
				Periventricular leukomalacia	ORPHA:171676
				Bilirubin encephalopathy	ORPHA:415286
				Pediatric arterial ischemic stroke	ORPHA:439175
				Rare dystonia	ORPHA:68363
				Hereditary spastic paraplegia	ORPHA:685
				Central nervous system malformation	ORPHA:98044
180551	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expertise Center for Congenital Upper limb anomalies	Non-syndromic limb malformation	ORPHA:109011
				Syndrome with limb reduction defects	ORPHA:294955
201827	OLVG	Amsterdam UMC	Expert Center for idiopathic interstitial pneumonia	Idiopathic interstitial pneumonia	ORPHA:98300

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
199102	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expert Center for 16p11.2 deletions and duplication syndrome	Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome	ORPHA:261197
				16p11.2p12.2 microduplication syndrome	ORPHA:261204
				5.1.2e 16p11.2 microdeletion syndrome	ORPHA:261222
190112	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expertise Center Neurophthalmology	Leber hereditary optic neuropathy	ORPHA:104
				Chronic relapsing inflammatory optic neuropathy	ORPHA:499085
				Myasthenia gravis	ORPHA:589
				Neuromyelitis optica spectrum disorder	ORPHA:71211
				Hereditary optic neuropathy	ORPHA:98671
				Autosomal dominant optic atrophy	ORPHA:98672
				Autosomal recessive isolated optic atrophy	ORPHA:98676
186231	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expertise center for Autosomal dominant renal dysplastic diseases	Autosomal dominant polycystic kidney disease	ORPHA:730
185972	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expert Center for congenital naevi	Large congenital melanocytic nevus	ORPHA:626
180653	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expertisecentrum for placental disorders	HELLP syndrome	ORPHA:244242
				Preeclampsia	ORPHA:275555
				Placental insufficiency	ORPHA:439167
180627	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expertise Center for Ehlers-Danlos syndrome	Ehlers-Danlos syndrome	ORPHA:98249
185296				Meningococcal meningitis	ORPHA:33475

180336	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expertise Center for Bacterial meningitis	Tuberculous meningitis	ORPHA:499004
	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expert Center for bronchiectasis	Pneumococcal meningitis	ORPHA:55655
			Idiopathic bronchiectasis	ORPHA:60033

**Kenmerk**  
3260755-1015852-CZ

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van deze kandidaat ECZA's niet inhoudelijk kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door de betreffende kandidaat ECZA's.

### **Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Hospital	Partner Org.s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
223527	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expert Center for Bone and Soft Tissue Sarcomas	Bone Sarcoma	ORPHA:223727	approved
				Soft tissue sarcoma	ORPHA:3394	reject
193419	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expert Center for rare endocrine conditions	Rare adrenal disease	ORPHA:101954	approved
				Rare thyroid disease	ORPHA:101955	approved
				Rare hypothalamic or pituitary disease	ORPHA:181384	approved
				Disorders of sex development	ORPHA:90771	approved
				Rare endocrine disease	ORPHA:97978	reject
190017	Amsterdam UMC	NKI-AvL	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	Malignant tumor of fallopian tubes	ORPHA:180242	reject
				Rare vulvovaginal tumor	ORPHA:180312	approved
				Ovarian cancer	ORPHA:213500	approved
				Rare cancer of corpus uteri	ORPHA:213569	approved
				Rare cancer of cervix uteri	ORPHA:213761	approved
				Gestational trophoblastic disease	ORPHA:254685	approved
				Extramammary Paget disease	ORPHA:2800	reject
				Rare gynecological tumor	ORPHA:98063	reject
189628	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expertise centre for congenital malformations of the oesophagus	Esophageal atresia	ORPHA:1199	approved
				Idiopathic achalasia	ORPHA:930	reject
189516	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expertise center for Head and Neck tumors	Rare tumor of salivary glands	ORPHA:276142	approved
				Hereditary pheochromocytoma-paranglioma	ORPHA:29072	reject
				Rare head and neck tumor	ORPHA:290849	approved
189286	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	Rare pancreatic disease	ORPHA:101937	reject
				Rare disease involving intestinal motility	ORPHA:104009	reject
				Rare inflammatory bowel disease	ORPHA:104012	reject
				Chronic intestinal pseudoobstruction	ORPHA:2978	approved
				Hirschsprung disease	ORPHA:388	approved
				Necrotizing enterocolitis	ORPHA:391673	approved



				Sacrococcyal teratoma	ORPHA:494421	approved
				Anorectal malformation	ORPHA:96346	reject
189229	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expert center for hereditary cancer	Intestinal polyposis syndrome	ORPHA:104010	approved
				Birt-Hogg-Dubé syndrome	ORPHA:122	approved
				Lynch syndrome	ORPHA:144	approved
				Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145	approved
				Serrated polyposis syndrome	ORPHA:157798	approved
				Hereditary breast cancer	ORPHA:227535	reject
				MUTYH-related attenuated familial adenomatous polyposis	ORPHA:247798	approved
				Peutz-Jeghers syndrome	ORPHA:2869	approved
				Familial adenomatous polyposis	ORPHA:733	approved
189175	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric kidney and urinary tract diseases	Idiopathic nephrotic syndrome	ORPHA:357502	reject
				Primary Hyperoxaluria	ORPHA:416	approved
				§ 1.2e disorder potentially indicated for kidney transplant	ORPHA:506213	approved
				Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy	ORPHA:567562	reject
				Nephrotic Syndrome without extrarenal manifestations	ORPHA:567564	approved
				Renal or urinary tract malformation	ORPHA:93545	approved
189064	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC TPN & Intestinal Failure Clinic	Short bowel syndrome	ORPHA:104008	reject
				Chronic intestinal failure	ORPHA:294422	approved
189016	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric rheumatologic diseases	Kawasaki disease	ORPHA:2331	approved
				Rare systemic or rheumatologic diseases of childhood	ORPHA:280342	reject
				Localized scleroderma	ORPHA:90289	approved
				Juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:92	approved
				Pediatric systemic lupus erythematosus	ORPHA:93552	approved
186320	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expertise Center for Systemic Autoimmune diseases	Dermatomyositis	ORPHA:221	approved
				Systemic lupus erythematosus	ORPHA:536	approved
				Polymyositis	ORPHA:732	approved
				Anti-synthetase syndrome	ORPHA:81	reject
				Systemic sclerosis	ORPHA:90291	approved
185753	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expertise Center for rare gastrointestinal tumors	Rare tumor of the intestine	ORPHA:104011	reject
				Primary peritoneal tumor	ORPHA:168803	reject
				§ 1.2e gastroesophageal tumor	ORPHA:180821	reject
				Rare tumor of Pancreas	ORPHA:180824	approved
				Ampulla of § 1.2e carcinoma	ORPHA:300557	approved
				Rare tumor of gallbladder and extrahepatic biliary tract	ORPHA:306633	approved
				Rare tumor of liver and intrahepatic biliary tract	ORPHA:306636	approved
				Epithelial tumor of the appendix	ORPHA:423982	reject
				Epithelial tumor of anal canal	ORPHA:424010	reject
				Rare digestive tract tumor	ORPHA:98059	approved
185237	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expert Center for Rare coagulation and red blood cell defects	Rare hemorrhagic disorder	ORPHA:248308	reject
				Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	ORPHA:248315	reject
				Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	ORPHA:248326	reject

				Hemophilia	ORPHA:448	approved
				Hemoglobinopathy	ORPHA:68364	approved
				5.1.2e disease	ORPHA:903	approved
				Autoimmune hemolytic anemia	ORPHA:98375	approved
185128	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC expert center for cleft, craniofacial and airway disorders	5.1.2e syndrome	ORPHA:116	approved
				5.1.2e syndrome associated with a chromosomal anomaly	ORPHA:138047	approved
				Oculo-auriculo-vertebral spectrum	ORPHA:141132	approved
				Hemifacial hyperplasia	ORPHA:141145	reject
				Cysts and fistulae of the face and oral cavity	ORPHA:155835	approved
				Larynx anomaly	ORPHA:156249	approved
				Tracheal anomaly	ORPHA:156252	approved
				Rare odontal or periodontal disorder	ORPHA:164001	approved
				Middle ear anomaly	ORPHA:164004	approved
				Cleft lip with or without cleft palate	ORPHA:1991	approved
				Cleft palate	ORPHA:2014	approved
				Primary condylar hyperplasia	ORPHA:477781	approved
				Recurrent Respiratory Papillomatosis	ORPHA:60032	approved
				Isolated 5.1.2e syndrome	ORPHA:718	approved
				Microtia	ORPHA:83463	approved
184177	Amsterdam UMC		Amsterdam UMC Expert Center for immune-mediated and genetic cholestasis syndromes	Autoimmune pancreatitis	ORPHA:103919	reject
				Primary Sclerosing Cholangitis	ORPHA:171	approved
				Progressive familial intrahepatic cholestasis	ORPHA:172	approved
				Primary Biliary Cholangitis	ORPHA:186	approved
				Crigler-Najjar syndrome	ORPHA:205	approved
				Autoimmune hepatitis	ORPHA:2137	approved
				IgG4-related sclerosing cholangitis	ORPHA:447764	approved
				Lymphoplasmacytic inflammatory pseudotumor of the liver	ORPHA:555437	reject
				Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome	ORPHA:562639	reject
				Benign recurrent intrahepatic cholestasis	ORPHA:65682	approved
				Intrahepatic cholestasis of pregnancy	ORPHA:69665	reject
209484	Leiden UMC	Amsterdam UMC	Expert Center for Congenital Heart Defects (CAHAL Children)	Non-genetic cardiac rhythm disease	ORPHA:218439	reject
				Rare Surgical Cardiac Disease	ORPHA:97965	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

@minvws.nl.

**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260755-1015852-CZ

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260755-1015852-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @vumc.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Amsterdam UMC-locatie VUmc  
T.a.v. 5.1.2e  
Secr. Raad van Bestuur – 5.1.2e  
Postbus 7057  
1107 AM AMSTERDAM

Datum 2 maart 2022  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2021, met kenmerk 3260755-1015852-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 10 november 2021 **(Bijlage 2)**.

Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief **(Bijlage 3)** verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over de betreffende expertisecentra **(Bijlage 4)**.

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2021 conform deze herziene advisering te herzien.

Op 4 januari 2022 heeft u per mail aangegeven akkoord te gaan met mijn voornemen zoals hierboven beschreven.

Met deze herziening wijzig ik de beschikking van 30 september 2021 met kenmerk 3260755-1015852-CZ.

## Besluit

Ik wijzig mijn beschikking d.d. 30 september 2021, kenmerk 3260755-1015852-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3331664-1025864-CZ

**Bijlagen**  
4

**Uw brief**  
30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



AIMS	Naam EC (EN)		Disease Name	Orphacode	Besluit
189286	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases		Rare pancreatic disease	ORPHA:101937	reject
			Rare disease involving intestinal motility	ORPHA:104009	reject
			Rare inflammatory bowel disease	ORPHA:104012	reject
			Chronic intestinal pseudoobstruction	ORPHA:2978	approved
			Hirschsprung disease	ORPHA:388	approved
			Necrotizing enterocolitis	ORPHA:391673	approved
			Sacroccoccyal teratoma	ORPHA:494421	approved
			Anorectal malformation	ORPHA:96346	approved
189467	Amsterdam UMC expertise center for primary immunodeficiencies an bone marrow failure syndromes		Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect	ORPHA:101985	approved
			Primary immunodeficiencies	ORPHA:101997	approved
			Rare constitutional aplastic anemia	ORPHA:68383	approved
			Shwachman-Diamond syndrome	ORPHA:811	approved
			Hereditary angioedema	ORPHA:91378	approved
189516	Amsterdam UMC Expertise center for Head and Neck tumors		Rare tumor of salivary glands	ORPHA:276142	approved
			Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	ORPHA:29072	approved
			Rare head and neck tumor	ORPHA:290849	approved
223527	Amsterdam UMC Expert Center for Bone and Soft Tissue Sarcomas		Bone Sarcoma	ORPHA:223727	approved
			Soft tissue sarcoma	ORPHA:3394	approved
201827	OLVG	Expert Center for idiopathic interstitial pneumonia	Idiopathic interstitial pneumonia	ORPHA:98300	approved
185678	Amsterdam UMC Expert Center for Intersititial Lung Disease		Interstitial Lung Disease	ORPHA:182095	approved
			Genetic interstitial lung disease	ORPHA:264992	approved
186409	Amsterdam UMC Expert Center Fetal Akinesia Deformation Sequence and Arthrogryposis Multiplex Congenita		Arthrogryposis multiplex congenita	ORPHA:1037	approved
			Congenital myastenic syndrome	ORPHA:590	approved
			Fetal akinesia deformation sequence	ORPHA:994	approved
189064	Amsterdam UMC TPN & Intestinal Failure Clinic		Short bowel syndrome	ORPHA:104008	approved
			Chronic intestinal failure	ORPHA:294422	approved
189175	Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric kidney and urinary tract diseases		Idiopathic nephrotic syndrome	ORPHA:357502	approved
			Primary Hyperoxaluria	ORPHA:416	approved
			§1.2 disorder potentially indicated for kidney transplant	ORPHA:506213	approved
			Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy	ORPHA:567562	reject
			Nephrotic Syndrome without extrarenal manifestations	ORPHA:567564	approved
			Renal or urinary tract malformation	ORPHA:93545	approved

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
 3331664-1025864-CZ

Bovengenoemde kandidaat expertisecentra verkrijgen met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor deze kandidaat expertisecentra verleen ik voor de duur van

vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3260755-1015852-CZ, alsnog erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende clusters van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

### **Motivering bij het besluit**

**Kenmerk**  
3331664-1025864-CZ

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van de volgende kandidaat expertisecentra voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup> ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

- Anorectal malformation, met het ORPHA-code 96346;
- Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect, met het ORPHA-code 101985;
- Primary immunodeficiencies, met het ORPHA-code 101997;
- Rare constitutional aplastic anemia, met het ORPHA-code 68383;
- Shwachman-Diamond syndrome, met het ORPHA-code 811;
- Hereditary angioedema, met het ORPHA-code 91378;
- Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma, met het ORPHA-code 29072;
- Soft tissue sarcoma, met het ORPHA-code 3394;
- Interstitial Lung Disease, met het ORPHA-code 182095;
- Genetic interstitial lung disease, met het ORPHA-code 264992;
- Arthrogryposis multiplex congenita, met het ORPHA-code 1037;
- Fetal akinesia deformation sequence, met het ORPHA-code 994;
- Short bowel syndrome, met het ORPHA-code 104008;
- Idiopathic nephrotic syndrome, met het ORPHA-code 357502.

Tevens heeft het beoordelingscomité, op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift van een derde belanghebbende, geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van het kandidaat expertisecentrum "Expert Center for idiopathic interstitial pneumonia" voor de zeldzame aandoening Idiopathic interstitial pneumonia, met het ORPHA-code 97300, voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie.

Ik ben van oordeel dat de adviezen van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand zijn gekomen en heb derhalve besloten om de adviezen over te nemen.

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet. Gelet op het verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging.

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

### Verzending beschikking per post?

**Kenmerk**  
3331664-1025864-CZ

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,

*b.a.* de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2021 waartegen u op 10 november 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij **binnen twee weken** schriftelijk te laten weten of u uw bezwaarschrift van 10 november 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331664-1025864-CZ

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: 5.1.2e





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @vumc.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Amsterdam UMC-locatie VUmc  
T.a.v. 5.1.2e  
Secr. Raad van Bestuur – 5.1.2e  
Postbus 7057  
1107 AM AMSTERDAM

Datum **08 AUG. 2022**  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Bij brief van 2 maart 2022, met kenmerk 3331664-1025864-CZ, heb ik u mijn herziene besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In de brief van 2 maart 2022 is per abuis een onjuistheid opgenomen, namelijk een onterechte approved vermelding ten aanzien van de zeldzame aandoening "Congenital myastenic syndrome" met het ORPHA-code 590.

Met deze herziening corrigeer ik de onjuistheid in de herziene beschikking van 2 maart 2022 met kenmerk 3331664-1025864-CZ.

## Besluit

Ik wijzig mijn herziene beschikking d.d. 2 maart 2022, met kenmerk 3331664-1025864-CZ, op het volgende punt zoals hierna vetgedrukt en onderstreept weergegeven.

Op pagina 2 van de herziene beschikking wordt het volgende vermeld:

186409	Amsterdam UMC Expert Center Fetal Akinesia Deformation Sequence and Arthrogryposis Multiplex Congenita	Congenital myastenic syndrome	ORPHA:590	<b>Rejected</b>
--------	--	-------------------------------	-----------	-----------------

"Congenital myastenic syndrome" met het ORPHA-code 590 voldoet niet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen. Mijn oorspronkelijke besluit d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3260755-1015852-CZ, ten aanzien van het "Congenital myastenic syndrome" (ORPHA: 590) blijft daarmee ongewijzigd.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3418767-1033602-CZ

**Bijlagen**  
1

**Uw brief**  
30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*





Tot slot blijft de rest, zoals omschreven in de herziene beschikking d.d. 2 maart 2022, onverkort van toepassing.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

**Kenmerk**  
3418767-1033602-CZ

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de wnd. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e



## BEZWAAR

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3418767-1033602-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: **5.1.2e** of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [rvb@bartimeus.nl](mailto:rvb@bartimeus.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Bartiméus

T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e

Postbus 1003  
3700 BA ZEIST

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 23 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag van het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van het kandidaat ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3260822-1015856-CZ

### Bijlagen

3

### Uw brief

23-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



**Motivering bij het besluit**

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260822-1015856-CZ

**Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
232882	UMC Utrecht	UMC Utrecht-Bartiméus Centre for Batten disease (UBC4B)	Neuronal ceroid lipofuscinosis	ORPHA:216
			CLN3 disease	ORPHA:228346
			Lysosomal disease	ORPHA:68366

Voor dit kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

**Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Hospital	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
201910	Bartiméus, Nederlandse Vereniging van Ziekenhuizen	Bartiméus Diagnostic Center for complex visual disorders	Cerebral visual impairment	ORPHA:447788	reject
			Inherited retinal disorder	ORPHA:71862	reject
			Oculocutaneous or ocular albinism	ORPHA:98706	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260822-1015856-CZ

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260822-1015856-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Bartiméus	
AIMS ID:	201910	
Assessment Number:	G-6-6	
Name center of expertise:	Bartiméus Diagnostic Center for complex visual disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98706	Oculocutaneous or ocular albinism	Final Approved
ORPHA:71862	Inherited retinal disorder	Reject
ORPHA:447788	Cerebral visual impairment	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor Cerebral visual impairment is het zorgpad onvoldoende uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoening.</p> <p>Voor Inherited retinal disorder dient het zorgpad nader te worden uitgewerkt voor breedte van de groep van onderliggende specifieke aandoeningen. Hetzelfde geldt voor het onderzoek.</p> <p>Advies om de naam van het centrum aan te passen: een Expertisecentrum behelst meer dan alleen diagnostiek.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-beschrijving van de transitie van kind naar volwassen zorg, terwijl de nadruk van het centrum ligt op zorg bij baby en kind.</li> <li>-nationale samenwerking met andere oogzorg expertisecentra</li> <li>-24/7 zorg</li> <li>-Alle drie de zorgpaden suggereren dat alle patiënten in een behandel/revalidatietraject komen. Er is niet duidelijk beschreven dat een deel van de patiënten komt voor electrodiagnostiek ter bevestiging van de diagnose en dan terugverwezen wordt naar de hoofdbehandelaar elders. Ook uitstroom bijv.</li> </ul>		

na afsluiten revalidatietraject is niet beschreven

#### 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Oculocutaneous or ocular albinism	Orphacode:	ORPHA:98706
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Inherited retinal disorder	Orphacode:	ORPHA:71862
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Cerebral visual impairment	Orphacode:	ORPHA:447788
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Oculocutaneous or ocular albinism	Orphacode:	ORPHA:98706		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Inherited retinal disorder	Orphacode:	ORPHA:71862		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cerebral visual impairment	Orphacode:	ORPHA:447788		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja





# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	232882	
Assessment Number:	G-18-11	
Name center of expertise:	UMC Utrecht-Bartiméus Centre for Batten disease (UBC4B)	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68366	Lysosomal disease	Reject
ORPHA:216	Neuronal ceroid lipofuscinosis	Reject
ORPHA:79264	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	Reject
ORPHA:228346	CLN3 disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Lysosomal disease	Orphacode:	ORPHA:68366
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Neuronal ceroid lipofuscinosis	Orphacode:	ORPHA:216
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	Orphacode:	ORPHA:79264
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	CLN3 disease	Orphacode:	ORPHA:228346
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Lysosomal disease		Orphacode:	ORPHA:68366	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Neuronal ceroid lipofuscinosis		Orphacode:	ORPHA:216	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis		Orphacode:	ORPHA:79264	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	CLN3 disease		Orphacode:	ORPHA:228346	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: raadvanbestuur@cwz.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Canisius Wilhelmina Ziekenhuis

T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e

Postbus 9015  
6500 GS NIJMEGEN

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentrum bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 1 april 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

## Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

## Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
F 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3260833-1015858-CZ

**Bijlagen**  
2

**Uw brief**  
01-04-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van het kandidaat ECZA in uw instelling waarover het beoordelingscomité negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### **Negatief advies**

**Kenmerk**  
3260833-1015858-CZ

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
195563	Radboud umc	Radboudumc-CWZ Center of Expertise for Mycology	Aspergillosis	ORPHA:1163
			Allergic bronchopulmonary aspergillosis	ORPHA:1164
			Chronic mucocutaneous candidiasis	ORPHA:1334
			Rare mycosis	ORPHA:163591

Voor het ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité. Hierin is de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.



Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260833-1015858-CZ

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260833-1015858-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	195563	
Assessment Number:	G-25-2	
Name center of expertise:	Radboudumc-CWZ Center of Expertise for Mycology	
Name main contact:	5.1.2e, 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1163	Aspergillosis	Reject
ORPHA:1164	Allergic bronchopulmonary aspergillosis	Reject
ORPHA:1334	Chronic mucocutaneous candidiasis	Reject
ORPHA:163591	Rare mycosis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Er is (op dit moment) geen passend ERN subthema beschikbaar. Aan dat ingangscriterium kan dus ook niet worden voldaan.		
Voor alle ORPHAcodes is het zorgpad onvoldoende uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen Samenwerking met patiëntenorganisaties kan verbeterd worden.		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

Huid Nederland	-	-
Stichting voor Afweerstoornissen (SAS)	-	-

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Aspergillosis	Orphacode:	ORPHA:1163
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Allergic bronchopulmonary aspergillosis	Orphacode:	ORPHA:1164
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Chronic mucocutaneous candidiasis	Orphacode:	ORPHA:1334
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Rare mycosis	Orphacode:	ORPHA:163591
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Aspergillosis		Orphacode:	ORPHA:1163	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Allergic bronchopulmonary aspergillosis		Orphacode:	ORPHA:1164	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Chronic mucocutaneous candidiasis		Orphacode:	ORPHA:1334	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Rare mycosis		Orphacode:	ORPHA:163591	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: secrrvb@diakhuis.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Diakonessenhuis  
T.a.v. [redacted]  
Bosboomstraat 1  
3582 KE UTRECHT

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted]

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

## Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

## Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted]  
F [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

[redacted]

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted]

M [redacted]

F [redacted]

[redacted] @minvws.nl

### Kenmerk

3260843-1015860-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

31-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260843-1015860-CZ

### **Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
232790	UMC Utrecht, Meander Medical Centre Amersfoort, St. 5.1.2e Ziekenhuis	RAKU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	Rare hepatic and biliary tract tumor	ORPHA:101943
			5.1.2e gastroesophageal tumor	ORPHA:180821
			5.1.2e tumor of pancreas	ORPHA:180824
			High-grade dysplasia in patients with 5.1.2e esophagus	ORPHA:231080
			Carcinoma of the ampulla of 5.1.2e	ORPHA:300557
			Rare carcinoma of small intestine	ORPHA:423957
			Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890
			Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	ORPHA:56044
			Cholangiocarcinoma	ORPHA:70567
			Hepatocellular carcinoma	ORPHA:88673

Voor het kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

@minvws.nl.

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Kenmerk**  
3260843-1015860-CZ

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260843-1015860-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	175042	
Assessment Number:	G-18-15	
Name center of expertise:	Center for Lysosomal and Metabolic Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68367	rare inborn errors of metabolism	Reject
ORPHA:68366	Lysosomal disease	Final Approved
ORPHA:216	neuronal ceroid lipofuscinosis	Final Approved
ORPHA:309279	glycoproteinosis	Final Approved
ORPHA:79207	disorder of lysosomal amino acid transport	Final Approved
ORPHA:79213	mucopolysaccharidosis	Final Approved
ORPHA:79225	sphingolipidosis	Reject
ORPHA:205	Crigler-Najjar syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		



5.1.5		
-------	--	--

1.6	Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):
-----	--

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5		
-------	--	--


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	rare inborn errors of metabolism	Orphacode:	ORPHA:68367
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			

Condition:	Lysosomal disease	Orphacode:	ORPHA:68366
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	neuronal ceroid lipofuscinosis	Orphacode:	ORPHA:216
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	glycoproteinosis	Orphacode:	ORPHA:309279
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	disorder of lysosomal amino acid transport	Orphacode:	ORPHA:79207
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	mucopolysaccharidosis	Orphacode:	ORPHA:79213
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	sphingolipidosis	Orphacode:	ORPHA:79225
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Crigler-Najjar syndrome	Orphacode:	ORPHA:205
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	rare inborn errors of metabolism		Orphacode:	ORPHA:68367	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Lysosomal disease		Orphacode:	ORPHA:68366	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	neuronal ceroid lipofuscinosis		Orphacode:	ORPHA:216	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>3.4.1    Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	glycoproteinosis		Orphacode:	ORPHA:309279	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1    Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	disorder of lysosomal amino acid transport		Orphacode:	ORPHA:79207	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1    Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	mucopolysaccharidosis		Orphacode:	ORPHA:79213	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1    Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	sphingolipidosis		Orphacode:	ORPHA:79225	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1    Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Crigler-Najjar syndrome		Orphacode:	ORPHA:205	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	180753	
Assessment Number:	G-12-6	
Name center of expertise:	Expertise Center for Rare Bleeding disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:448	Hemophilia	Final Approved
ORPHA:903	5.1.2e Disease	Final Approved
ORPHA:248315	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	Final Approved
ORPHA:248326	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5		

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Hemophilia	Orphacode:	ORPHA:448
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Von Willebrand Disease	Orphacode:	ORPHA:903
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	Orphacode:	ORPHA:248315
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	Orphacode:	ORPHA:248326
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Hemophilia		Orphacode:	ORPHA:448	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Von Willebrand Disease		Orphacode:	ORPHA:903	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect		Orphacode:	ORPHA:248315	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly		Orphacode:	ORPHA:248326	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	180801	
Assessment Number:	G-12-20	
Name center of expertise:	Sickle Cell and Thalassemia Comprehensive Care Center	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:275752	Sickle cell disease and related diseases	Final Approved
ORPHA:275749	Beta-thalassemia and related diseases	Final Approved
ORPHA:275745	Alpha thalassemia and related diseases	Final Approved
ORPHA:68364	Hemoglobinopathy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Sickle cell disease and related diseases	Orphacode:	ORPHA:275752
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Beta-thalassemia and related diseases	Orphacode:	ORPHA:275749
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Alpha thalassemia and related diseases	Orphacode:	ORPHA:275745
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Hemoglobinopathy	Orphacode:	ORPHA:68364
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Sickle cell disease and related diseases	Orphacode:	ORPHA:275752
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Beta-thalassemia and related diseases	Orphacode:	ORPHA:275749
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Alpha thalassemia and related diseases	Orphacode:	ORPHA:275745
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Hemoglobinopathy	Orphacode:	ORPHA:68364
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja





# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	180958	
Assessment Number:	G-11-21	
Name center of expertise:	Brain Tumor Center of Expertise	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98062	Rare nervous system tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare nervous system tumor	Orphacode:	ORPHA:98062
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare nervous system tumor		Orphacode:	ORPHA:98062	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	181027	
Assessment Number:	G-15-5	
Name center of expertise:	Academic Breast and Ovarian Cancer Center	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:227535	Hereditary Breast Cancer	Reject
ORPHA:145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hereditary Breast Cancer	Orphacode:	ORPHA:227535
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Orphacode:	ORPHA:145
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Hereditary Breast Cancer		Orphacode:	ORPHA:227535	
1.1, 3.1 en 3.2:	Neen	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Zorgpad:		normenkaders:			
3.2.1 <sup>5.1.2</sup> indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome		Orphacode:	ORPHA:145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	Erasmus MC
AIMS ID:	181054
Assessment Number:	G-11-20
Name center of expertise:	Expert center for rare head & neck tumors
Name main contact:	5.1.2e

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:290849	Rare head and neck tumor	Final Approved
ORPHA:1957	Esthesioneuroblastoma	Reject
ORPHA:168999	Malignant melanoma of the mucosa	Reject

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité	
5.1.5	

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Rare head and neck tumor	Orphacode:	ORPHA:290849
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Esthesioneuroblastoma	Orphacode:	ORPHA:1957
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Malignant melanoma of the mucosa	Orphacode:	ORPHA:168999
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare head and neck tumor		Orphacode:	ORPHA:290849	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Esthesioneuroblastoma		Orphacode:	ORPHA:1957	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Malignant melanoma of the mucosa		Orphacode:	ORPHA:168999	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	181073	
Assessment Number:	G-11-19	
Name center of expertise:	Soft tissue sarcoma center of expertise	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:71209	Rare soft tissue tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		




## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare soft tissue tumor	Orphacode:	ORPHA:71209
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare soft tissue tumor		Orphacode:	ORPHA:71209	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185010	
Assessment Number:	G-7-7	
Name center of expertise:	Erasmus MC Center of Expertise for Pancreatic Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101937	Rare pancreatic disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare pancreatic disease	Orphacode:	ORPHA:101937
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare pancreatic disease		Orphacode:	ORPHA:101937	
1.1, 3.1 en	Neen	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
------------------	--	---------------	--	--	--

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	Erasmus MC
AIMS ID:	185032
Assessment Number:	G-11-18
Name center of expertise:	Erasmus MC Oesophageal and Gastric Cancer center of expertise
Name main contact:	5.1.2e

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:70482	Carcinoma of esophagus	Final Approved
ORPHA:314022	Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach	Final Approved
ORPHA:423776	Hereditary gastric cancer	Reject
ORPHA:36273	Gastric linitis plastica	Reject

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	n.v.t

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité
---



## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Carcinoma of esophagus	Orphacode:	ORPHA:70482
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach	Orphacode:	ORPHA:314022
------------	--	------------	--------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Hereditary gastric cancer	Orphacode:	ORPHA:423776
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Gastric linitis plastica	Orphacode:	ORPHA:36273
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Carcinoma of esophagus		Orphacode:	ORPHA:70482	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach		Orphacode:	ORPHA:314022	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary gastric cancer		Orphacode:	ORPHA:423776	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Gastric linitis plastica		Orphacode:	ORPHA:36273	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185053	
Assessment Number:	G-20-4	
Name center of expertise:	Erasmus MC Liver Center of Expertise	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:54272	Hepatocellular adenoma	Reject
ORPHA:210159	Adult hepatocellular carcinoma	Final Approved
ORPHA:99978	Klatskin tumor	Reject
ORPHA:101943	Rare hepatic and biliary tract tumor	Final Approved
ORPHA:171	Primary sclerosing cholangitis	Reject
ORPHA:186	Primary biliary cholangitis	Reject
ORPHA:2137	Autoimmune hepatitis	Reject
ORPHA:101938	Rare vascular liver disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name

Sterke punten

Verbeterpunten

5.1.5


## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hepatocellular adenoma	Orphacode:	ORPHA:54272
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Adult hepatocellular carcinoma	Orphacode:	ORPHA:210159
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	5.1.2e tumor	Orphacode:	ORPHA:99978
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Rare hepatic and biliary tract tumor	Orphacode:	ORPHA:101943
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Primary sclerosing cholangitis	Orphacode:	ORPHA:171
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Primary biliary cholangitis	Orphacode:	ORPHA:186
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Autoimmune hepatitis	Orphacode:	ORPHA:2137
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Rare vascular liver disease	Orphacode:	ORPHA:101938
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hepatocellular adenoma		Orphacode:	ORPHA:54272	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Adult hepatocellular carcinoma		Orphacode:	ORPHA:210159	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	5.1.2e tumor		Orphacode:	ORPHA:99978	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hepatic and biliary tract tumor		Orphacode:	ORPHA:101943	



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary sclerosing cholangitis		Orphacode:	ORPHA:171	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary biliary cholangitis		Orphacode:	ORPHA:186	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autoimmune hepatitis		Orphacode:	ORPHA:2137	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare vascular liver disease		Orphacode:	ORPHA:101938	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185079	
Assessment Number:	G-22-8	
Name center of expertise:	Immunodeficiency center of expertise	
Name main contact:	5.1.1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101997	Primary Immunodeficiency	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Primary Immunodeficiency	Orphacode:	ORPHA:101997
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Primary Immunodeficiency		Orphacode:	ORPHA:101997	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	175066	
Assessment Number:	G-18-8	
Name center of expertise:	Center for PKU, urea cycle disorders and organic acidurias	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79062	disorder of amino acid and other organic acid metabolism	Final Approved
ORPHA:79167	disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification	Final Approved
ORPHA:79197	disorder of branched-chain amino acid metabolism	Final Approved
ORPHA:289899	organic aciduria	Final Approved
ORPHA:716	phenylketonuria	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks

Condition:	disorder of amino acid and other organic acid metabolism	Orphacode:	ORPHA:79062
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification	Orphacode:	ORPHA:79167
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	disorder of branched-chain amino acid metabolism	Orphacode:	ORPHA:79197
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	organic aciduria	Orphacode:	ORPHA:289899
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	phenylketonuria	Orphacode:	ORPHA:716
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	disorder of amino acid and other organic acid metabolism		Orphacode:	ORPHA:79062	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification		Orphacode:	ORPHA:79167	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	disorder of branched-chain amino acid metabolism		Orphacode:	ORPHA:79197	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	organic aciduria		Orphacode:	ORPHA:289899	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	phenylketonuria		Orphacode:	ORPHA:716	
------------	-----------------	--	------------	-----------	--



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
---------------------------	----	-------------------------------------	--	------------------------	------

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185100	
Assessment Number:	G-10-6	
Name center of expertise:	Center of expertise for rare mast cell related diseases	
Name main contact:	<div> <div>5.1.2e</div> </div>	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98292	Mastocytosis	Reject
ORPHA:658	Non-histaminic angioedema	Reject
ORPHA:79384	Rare urticaria	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<div>5.1.5</div>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name		Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5			

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Mastocytosis	Orphacode:	ORPHA:98292
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Non-histaminic angioedema	Orphacode:	ORPHA:658
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Rare urticaria	Orphacode:	ORPHA:79384
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Mastocytosis	Orphacode:	ORPHA:98292
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Non-histaminic angioedema	Orphacode:	ORPHA:658
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Neen

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Rare urticaria	Orphacode:	ORPHA:79384
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185384	
Assessment Number:	G-21-5	
Name center of expertise:	Center of Expertise for Rare Systemic Immune Disease	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:90291	Systemic sclerosis	Final Approved
ORPHA:289390	Primary Sjögren Syndrome	Final Approved
ORPHA:117	Behcet disease	Final Approved
ORPHA:284264	IgG4-related disease	Final Approved
ORPHA:389	Langerhans cell histiocytosis	Final Approved
ORPHA:449427	IgG4-related pachymeningitis	Final Approved
ORPHA:157987	Non-Langerhans cell histiocytosis	Final Approved
ORPHA:158032	Hemophagocytic syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Systemic sclerosis	Orphacode:	ORPHA:90291
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Primary Sjögren Syndrome	Orphacode:	ORPHA:289390
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Behcet disease	Orphacode:	ORPHA:117
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	IgG4-related disease	Orphacode:	ORPHA:284264
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Langerhans cell histiocytosis	Orphacode:	ORPHA:389
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	IgG4-related pachymeningitis	Orphacode:	ORPHA:449427
------------	------------------------------	------------	--------------



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Non-Langerhans cell histiocytosis	Orphacode:	ORPHA:157987
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Hemophagocytic syndrome	Orphacode:	ORPHA:158032
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja


### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic sclerosis		Orphacode:	ORPHA:90291	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary Sjögren Syndrome		Orphacode:	ORPHA:289390	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Behcet disease		Orphacode:	ORPHA:117	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1,2</sup> Indicatoren</b>					
Condition:	IgG4-related disease		Orphacode:	ORPHA:284264	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Langerhans cell histiocytosis		Orphacode:	ORPHA:389	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	IgG4-related pachymeningitis		Orphacode:	ORPHA:449427	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non-Langerhans cell histiocytosis		Orphacode:	ORPHA:157987	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.8.1    Indicatoren 8 - Indicatoren					
Condition:	Hemophagocytic syndrome		Orphacode:	ORPHA:158032	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185471	
Assessment Number:	G-2-8	
Name center of expertise:	Dutch Craniofacial Center of Expertise	
Name main contact:	<div>  5.1.2e         </div>	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:139390	Isolated craniosynostosis	Final Approved
ORPHA:139393	Syndromic craniosynostosis	Final Approved
ORPHA:93453	Dysostosis with predominant craniofacial involvement	Final Approved
ORPHA:139036	branchial arch or oral-acral syndrome	Reject
ORPHA:141229	Facial cleft	Final Approved
ORPHA:268817	Cephalocele	Reject
ORPHA:1214	Progressive hemifacial atrophy	Final Approved
ORPHA:1114	Aplasia cutis congenita	Reject
ORPHA:210581	Temporomandibular joint anomaly	Final Approved
ORPHA:945	Acalvaria	Reject
ORPHA:156224	Paralytic facial malformation	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	

12.2: bijgedragen aan ERN			
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité			
5.1.5			
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):			
PO Name	Sterke punten		Verbeterpunten
5.1.5			

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks
-------------------------

Condition:	Isolated craniosynostosis	Orphacode:	ORPHA:139390
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.2.1 Checks 2 - Checks</b>			
Condition:	Syndromic craniosynostosis	Orphacode:	ORPHA:139393
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Dysostosis with predominant craniofacial involvement	Orphacode:	ORPHA:93453
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	branchial arch or oral-acral syndrome	Orphacode:	ORPHA:139036
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Facial cleft	Orphacode:	ORPHA:141229
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Cephalocele	Orphacode:	ORPHA:268817
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Progressive hemifacial atrophy	Orphacode:	ORPHA:1214
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Aplasia cutis congenita	Orphacode:	ORPHA:1114
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Temporomandibular joint anomaly	Orphacode:	ORPHA:210581
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Acalvaria	Orphacode:	ORPHA:945
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Paralytic facial malformation	Orphacode:	ORPHA:156224

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
--------------------	----	--------------------	----

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Isolated craniosynostosis		Orphacode:	ORPHA:139390	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Syndromic craniosynostosis		Orphacode:	ORPHA:139393	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Dysostosis with predominant craniofacial involvement		Orphacode:	ORPHA:93453	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	branchial arch or oral-acral syndrome		Orphacode:	ORPHA:139036	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren					
Condition:	Facial cleft		Orphacode:	ORPHA:141229	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:	Cephalocele		Orphacode:	ORPHA:268817	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren					
Condition:	Progressive hemifacial atrophy		Orphacode:	ORPHA:1214	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren					
Condition:	Aplasia cutis congenita		Orphacode:	ORPHA:1114	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren					



Condition:	Temporomandibular joint anomaly		Orphacode:	ORPHA:210581	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Acalvaria		Orphacode:	ORPHA:945	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Paralytic facial malformation		Orphacode:	ORPHA:156224	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185517	
Assessment Number:	G-17-7	
Name center of expertise:	ErasmusMC Center of expertise for Congenital Hand and Upper Limb Malformations	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68378	Congenital limb malformation	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Congenital limb malformation	Orphacode:	ORPHA:68378
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Congenital limb malformation		Orphacode:	ORPHA:68378	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185573	
Assessment Number:	G-3-8	
Name center of expertise:	Center of expertise for DSD	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:90771	Disorders of sex development	Final Approved
ORPHA:95706	Posterior hypospadias	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Disorders of sex development	Orphacode:	ORPHA:90771
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Posterior hypospadias	Orphacode:	ORPHA:95706
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Disorders of sex development		Orphacode:	ORPHA:90771	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Posterior hypospadias		Orphacode:	ORPHA:95706	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185646	
Assessment Number:	G-17-6	
Name center of expertise:	Expert Center spinal disraphism Rotterdam	
Name main contact:	5.1.2e 1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:823	Isolated spina bifida	Final Approved
ORPHA:268357	Neural tube closure defect	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Isolated spina bifida	Orphacode:	ORPHA:823
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Neural tube closure defect	Orphacode:	ORPHA:268357
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Isolated spina bifida		Orphacode:	ORPHA:823	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neural tube closure defect		Orphacode:	ORPHA:268357	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185734	
Assessment Number:	G-16-7	
Name center of expertise:	Center of expertise for inherited cardiovascular diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:167848	Rare cardiomyopathy	Reject
ORPHA:217569	Hypertrophic cardiomyopathy	Reject
ORPHA:247	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	Final Approved
ORPHA:217604	Dilated cardiomyopathy	Reject
ORPHA:217632	Restrictive cardiomyopathy	Reject
ORPHA:54260	Left ventricular noncompaction	Reject
ORPHA:101934	Genetic cardiac rhythm disease	Final Approved
ORPHA:558	Marfan syndrome	Reject
ORPHA:60030	Loeys Dietz syndrome	Final Approved
ORPHA:91387	Familial thoracic aortic aneurysms dissections	Final Approved
ORPHA:563	Peripartum cardiomyopathy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

<b>1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité</b>		
5.1.5		
<b>1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):</b>		
<b>PO Name</b>	<b>Sterke punten</b>	<b>Verbeterpunten</b>
5.1.5		

## 2. Checks

<b>2.1.1 Checks 1 - Checks</b>			
<b>Condition:</b>	Rare cardiomyopathy	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:167848
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja
<b>2.2.1 Checks 2 - Checks</b>			
<b>Condition:</b>	Hypertrophic cardiomyopathy	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:217569

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:247
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Dilated cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:217604
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Restrictive cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:217632
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Left ventricular noncompaction	Orphacode:	ORPHA:54260
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Genetic cardiac rhythm disease	Orphacode:	ORPHA:101934
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Marfan syndrome	Orphacode:	ORPHA:558
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	5.1.2e syndrome	Orphacode:	ORPHA:60030
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Familial thoracic aortic aneurysms dissections	Orphacode:	ORPHA:91387
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Peripartum cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:563
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 5.1.2e indicatoren 1 5.1.2e catoren



Condition:	Rare cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:167848	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indatoren 2 - Indatoren</b>					
Condition:	Hypertrophic cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:217569	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indatoren 3 - Indatoren</b>					
Condition:	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:247	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indatoren 4 - Indatoren</b>					
Condition:	Dilated cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:217604	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indatoren 5 - Indatoren</b>					
Condition:	Restrictive cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:217632	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indatoren 6 - Indatoren</b>					
Condition:	Left ventricular noncompaction		Orphacode:	ORPHA:54260	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indatoren 7 - Indatoren</b>					
Condition:	Genetic cardiac rhythm disease		Orphacode:	ORPHA:101934	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indatoren 8 - Indatoren</b>					
Condition:	Marfan syndrome		Orphacode:	ORPHA:558	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indatoren 9 - Indatoren</b>					
Condition:	5.1.2e syndrome		Orphacode:	ORPHA:60030	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indatoren 10 - Indatoren</b>					
Condition:	Familial thoracic aortic aneurysms dissections		Orphacode:	ORPHA:91387	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren					
Condition:	Peripartum cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:563	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185776	
Assessment Number:	G-16-6	
Name center of expertise:	Center of expertise for congenital heart diseases Erasmus MC Rotterdam	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:88991	Rare congenital non-syndromic heart malformation	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

		5.1.5	

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare congenital non-syndromic heart malformation	Orphacode:	ORPHA:88991
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare congenital non-syndromic heart malformation		Orphacode:	ORPHA:88991	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185813	
Assessment Number:	G-3-16	
Name center of expertise:	Expert Center Prader Willi syndrome	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:739	Prader-Willi syndrome	Final Approved
ORPHA:398073	Prader-Willi-like syndrome	Final Approved
ORPHA:254516	Temple syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Prader-Willi syndrome	Orphacode:	ORPHA:739
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Prader-Willi-like syndrome	Orphacode:	ORPHA:398073
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Temple syndrome	Orphacode:	ORPHA:254516
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Prader-Willi syndrome		Orphacode:	ORPHA:739	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Prader-Willi-like syndrome		Orphacode:	ORPHA:398073	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Temple syndrome		Orphacode:	ORPHA:254516	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185871	
Assessment Number:	G-3-15	
Name center of expertise:	Expert Center Rare Growth Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:813	Silver-Russell syndrome	Final Approved
ORPHA:181393	Growth hormone insensitivity syndrome	Final Approved
ORPHA:631	Non-acquired isolated growth hormone deficiency	Final Approved
ORPHA:314795	SHOX-related short stature	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.2e		
5.1.5		
5.1.2e		

2. Checks

Condition:	Silver-Russell syndrome	Orphacode:	ORPHA:813
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.2.1 Checks 2 - Checks</b>			
Condition:	Growth hormone insensitivity syndrome	Orphacode:	ORPHA:181393
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Non-acquired isolated growth hormone deficiency	Orphacode:	ORPHA:631
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	SHOX-related short stature	Orphacode:	ORPHA:314795
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Silver-Russell syndrome		Orphacode:	ORPHA:813	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Growth hormone insensitivity syndrome		Orphacode:	ORPHA:181393	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non-acquired isolated growth hormone deficiency		Orphacode:	ORPHA:631	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	SHOX-related short stature		Orphacode:	ORPHA:314795	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

### 1.1 Application Details

Hospital:	Erasmus MC
AIMS ID:	175085
Assessment Number:	G-18-7
Name center of expertise:	Pompe Center
Name main contact:	5.1.2e

### 1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79201	glycogen storage disease	Reject
ORPHA:365	glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	Reject
ORPHA:34587	glycogen storage disease due LAMP2 deficiency	Reject

### 1.3 Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Neen

### 1.4 Indicators

Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

### 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

## 2. Checks



**2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	glycogen storage disease	Orphacode:	ORPHA:79201
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	Orphacode:	ORPHA:365
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	glycogen storage disease due LAMP2 deficiency	Orphacode:	ORPHA:34587
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	glycogen storage disease		Orphacode:	ORPHA:79201	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	glycogen storage disease due to acid maltase deficiency		Orphacode:	ORPHA:365	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	glycogen storage disease due LAMP2 deficiency		Orphacode:	ORPHA:34587	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185911	
Assessment Number:	G-8-13	
Name center of expertise:	Center of expertise for Pulmonary hypertension	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:71198	Rare pulmonary hypertension	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

	5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare pulmonary hypertension	Orphacode:	ORPHA:71198
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

3. Indicatoren

3.1.1 5.1.2a Indicatoren 1 5.1.2b Indicatoren

Condition:	Rare pulmonary hypertension		Orphacode:	ORPHA:71198	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185953	
Assessment Number:	G-8-12	
Name center of expertise:	Academic center of excellence for Interstitial Lung Disease	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:182095	Interstitial lung disease	Reject
ORPHA:2032	Idiopathic pulmonary fibrosis	Reject
ORPHA:264992	Genetic interstitial lung disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5		

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Interstitial lung disease	Orphacode:	ORPHA:182095
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Idiopathic pulmonary fibrosis	Orphacode:	ORPHA:2032
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			



Condition:	Genetic interstitial lung disease	Orphacode:	ORPHA:264992
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Interstitial lung disease		Orphacode:	ORPHA:182095	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Idiopathic pulmonary fibrosis		Orphacode:	ORPHA:2032	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Genetic interstitial lung disease		Orphacode:	ORPHA:264992	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186024	
Assessment Number:	G-8-11	
Name center of expertise:	Academic center of excellence for sarcoidosis	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:797	Sarcoidosis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5		
1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks			
Condition:	Sarcoidosis	Orphacode:	ORPHA:797

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
--------------------	----	--------------------	----

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Sarcoidosis		Orphacode:	ORPHA:797	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186067	
Assessment Number:	G-8-10	
Name center of expertise:	Center of expertise for lung cancer	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:50251	Pleural mesothelioma	Reject
ORPHA:168811	Malignant peritoneal mesothelioma	Reject
ORPHA:99867	Thymoma	Reject
ORPHA:70573	Small cell lung cancer	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.2e		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Pleural mesothelioma	Orphacode:	ORPHA:50251
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Malignant peritoneal mesothelioma	Orphacode:	ORPHA:168811
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Thymoma	Orphacode:	ORPHA:99867



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Small cell lung cancer	Orphacode:	ORPHA:70573
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pleural mesothelioma		Orphacode:	ORPHA:50251	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malignant peritoneal mesothelioma		Orphacode:	ORPHA:168811	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Thymoma		Orphacode:	ORPHA:99867	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Small cell lung cancer		Orphacode:	ORPHA:70573	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186298	
Assessment Number:	G-8-8	
Name center of expertise:	Cystic Fibrosis center of expertise Rotterdam	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:586	Cystic Fibrosis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Cystic Fibrosis	Orphacode:	ORPHA:586
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Cystic Fibrosis		Orphacode:	ORPHA:586	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186339	
Assessment Number:	G-26-3	
Name center of expertise:	Center of Expertise for Perinatal Psychiatry	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:443173	Postpartum Psychose	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

	5.1.5	

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Postpartum Psychose	Orphacode:	ORPHA:443173
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Postpartum Psychose		Orphacode:	ORPHA:443173	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186389	
Assessment Number:	G-25-9	
Name center of expertise:	Leprosy Center of Expertise	
Name main contact:	5.1.2e i, 1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:548	Leprosy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Leprosy	Orphacode:	ORPHA:548
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Leprosy		Orphacode:	ORPHA:548	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186661	
Assessment Number:	G-26-2	
Name center of expertise:	Center of expertise for pregnancy induced diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:243367	Acute fatty liver of pregnancy	Final Approved
ORPHA:69665	Intrahepatic cholestasis of pregnancy	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

	5.1.5	

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Acute fatty liver of pregnancy	Orphacode:	ORPHA:243367
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Intrahepatic cholestasis of pregnancy	Orphacode:	ORPHA:69665
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Acute fatty liver of pregnancy		Orphacode:	ORPHA:243367	
1.1, 3.1 en	Ja	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Intrahepatic cholestasis of pregnancy		Orphacode:	ORPHA:69665	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186682	
Assessment Number:	G-15-4	
Name center of expertise:	Center of Expertise for Familial and Hereditary Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:104010	Intestinal polyposis syndrome	Final Approved
ORPHA:144	Lynch Syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		




## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Intestinal polyposis syndrome	Orphacode:	ORPHA:104010
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Lynch Syndrome	Orphacode:	ORPHA:144
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Intestinal polyposis syndrome		Orphacode:	ORPHA:104010	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Lynch Syndrome	Orphacode:	ORPHA:144
------------	----------------	------------	-----------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
------------------------------	----	-------------------------------------	--	------------------------	----

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186741	
Assessment Number:	G-5-5	
Name center of expertise:	Erasmus MC Center of Expertise for Rare Kidney and Urinary Tract Disease	
Name main contact:	5.1.2e. 1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:357502	Idiopathic Nephrotic Syndrome	Final Approved
ORPHA:93603	rare renal tubular disease	Final Approved
ORPHA:93587	familial cystic renal disease	Final Approved
ORPHA:93545	Renal or urinary tract malformation	Final Approved
ORPHA:84085	Hinman syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Idiopathic Nephrotic Syndrome	Orphacode:	ORPHA:357502
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	rare renal tubular disease	Orphacode:	ORPHA:93603
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	familial cystic renal disease	Orphacode:	ORPHA:93587
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Renal or urinary tract malformation	Orphacode:	ORPHA:93545
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Hinman syndrome	Orphacode:	ORPHA:84085
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Idiopathic Nephrotic Syndrome		Orphacode:	ORPHA:357502	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	rare renal tubular disease		Orphacode:	ORPHA:93603	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	familial cystic renal disease		Orphacode:	ORPHA:93587	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Renal or urinary tract malformation		Orphacode:	ORPHA:93545	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hinman syndrome		Orphacode:	ORPHA:84085	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	Erasmus MC
AIMS ID:	175104
Assessment Number:	G-18-6
Name center of expertise:	Porphyria Expertcenter Rotterdam
Name main contact:	5.1.2e

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:738	Porphyria	Final Approved

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité	
5.1.5	

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



	5.1.5	

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Porphyria	Orphacode:	ORPHA:738
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Porphyria	Orphacode:	ORPHA:738		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186806	
Assessment Number:	G-16-5	
Name center of expertise:	Erasmus MC Expert Center Endocarditis	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:570762	Infective endocarditis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Infected endocarditis	Orphacode:	ORPHA:570762
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Infected endocarditis	Orphacode:	ORPHA:570762
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186835	
Assessment Number:	G-8-7	
Name center of expertise:	Center of expertise for congenital lung malformations	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:2444	Congenital pulmonary airway malformation	Reject
ORPHA:3161	Congenital pulmonary sequestration	Reject
ORPHA:1928	Congenital lobar emphysema	Reject
ORPHA:2357	Bronchogenic cyst	Reject
ORPHA:210122	Congenital alveolar capillary dysplasia	Reject
ORPHA:984	Pulmonary agenesis	Reject
ORPHA:2257	Primary pulmonary hypoplasia	Reject
ORPHA:3346	Tracheal agenesis	Reject
ORPHA:95430	Congenital tracheomalacia	Reject
ORPHA:100048	Tubular duplication of the esophagus	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Congenital pulmonary airway malformation	Orphacode:	ORPHA:2444
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Congenital pulmonary sequestration	Orphacode:	ORPHA:3161
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Congenital lobar emphysema	Orphacode:	ORPHA:1928
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Bronchogenic cyst	Orphacode:	ORPHA:2357
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Congenital alveolar capillary dysplasia	Orphacode:	ORPHA:210122
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Pulmonary agenesis	Orphacode:	ORPHA:984
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Primary pulmonary hypoplasia	Orphacode:	ORPHA:2257
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Tracheal agenesis	Orphacode:	ORPHA:3346
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.9.1 Checks 9 - Checks**

Condition:	Congenital tracheomalacia	Orphacode:	ORPHA:95430
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.10.1 Checks 10 - Checks**

Condition:	Tubular duplication of the esophagus	Orphacode:	ORPHA:100048
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Congenital pulmonary airway malformation	Orphacode:	ORPHA:2444
------------	--	------------	------------



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital pulmonary sequestration		Orphacode:	ORPHA:3161	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital lobar emphysema		Orphacode:	ORPHA:1928	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Bronchogenic cyst		Orphacode:	ORPHA:2357	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital alveolar capillary dysplasia		Orphacode:	ORPHA:210122	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pulmonary agenesis		Orphacode:	ORPHA:984	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary pulmonary hypoplasia		Orphacode:	ORPHA:2257	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Tracheal agenesis		Orphacode:	ORPHA:3346	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital tracheomalacia		Orphacode:	ORPHA:95430	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Tubular duplication of the esophagus		Orphacode:	ORPHA:100048	
1.1, 3.1 en 3.2:	Neen	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

Zorgpad:		normenkaders:			
----------	--	---------------	--	--	--

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186875	
Assessment Number:	G-12-5	
Name center of expertise:	Expert Center spherocytosis and other red cell membrane defects	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:822	Hereditary spherocytosis	Reject
ORPHA:288	Hereditary elliptocytosis	Reject
ORPHA:98365	Hereditary stomatocytosis	Reject
ORPHA:98364	Rare constitutional hemolytic anemia due to a red cell membrane anomaly	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hereditary spherocytosis	Orphacode:	ORPHA:822
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Hereditary elliptocytosis	Orphacode:	ORPHA:288
------------	---------------------------	------------	-----------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Hereditary stomatocytosis	Orphacode:	ORPHA:98365
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Rare constitutional hemolytic anemia due to a red cell membrane anomaly	Orphacode:	ORPHA:98364
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary spherocytosis		Orphacode:	ORPHA:822	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary elliptocytosis		Orphacode:	ORPHA:288	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary stomatocytosis		Orphacode:	ORPHA:98365	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare constitutional hemolytic anemia due to a red cell membrane anomaly		Orphacode:	ORPHA:98364	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen





# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187013	
Assessment Number:	G-21-4	
Name center of expertise:	Center of expertise for Ehlers-Danlos syndromes	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98249	Ehlers-Danlos syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Ehlers-Danlos syndrome	Orphacode:	ORPHA:98249
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1    Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Ehlers-Danlos syndrome		Orphacode:	ORPHA:98249	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187041	
Assessment Number:	G-2-7	
Name center of expertise:	Cleft Center of expertise Erasmus MC	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1991	Cleft lip with or without cleft palate	Final Approved
ORPHA:2014	Cleft palate	Final Approved
ORPHA:718	Isolated Pierre Robin syndrome	Final Approved
ORPHA:138044	Rare disease with (Pierre) Robin syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Cleft lip with or without cleft palate	Orphacode:	ORPHA:1991
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Cleft palate	Orphacode:	ORPHA:2014
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Isolated <span>5.1.2e</span> syndrome	Orphacode:	ORPHA:718
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Rare disease with <span>5.1.2e</span> Robin syndrome	Orphacode:	ORPHA:138044
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cleft lip with or without cleft palate		Orphacode:	ORPHA:1991	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cleft palate		Orphacode:	ORPHA:2014	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Isolated <span>5.1.2e</span> syndrome		Orphacode:	ORPHA:718	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1.2</sup>Indicatoren</b>					
Condition:	Rare disease with <span>5.1.2e</span> Robin syndrome		Orphacode:	ORPHA:138044	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187069	
Assessment Number:	G-11-17	
Name center of expertise:	Center of expertise for rare urinary tract tumors & testicular tumors	
Name main contact:	5.1.2e 1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:363472	Tumor of testis and paratestis	Final Approved
ORPHA:98058	Rare urinary tract tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Tumor of testis and paratestis	Orphacode:	ORPHA:363472
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare urinary tract tumor	Orphacode:	ORPHA:98058
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Tumor of testis and paratestis		Orphacode:	ORPHA:363472	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Rare urinary tract tumor		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:98058	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187099	
Assessment Number:	G-12-21	
Name center of expertise:	Rare Thrombosis Center of Expertise	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:182054	Rare thrombotic disease of hematologic origin	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare thrombotic disease of hematologic origin	Orphacode:	ORPHA:182054
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare thrombotic disease of hematologic origin	Orphacode:	ORPHA:182054
------------	---	------------	--------------

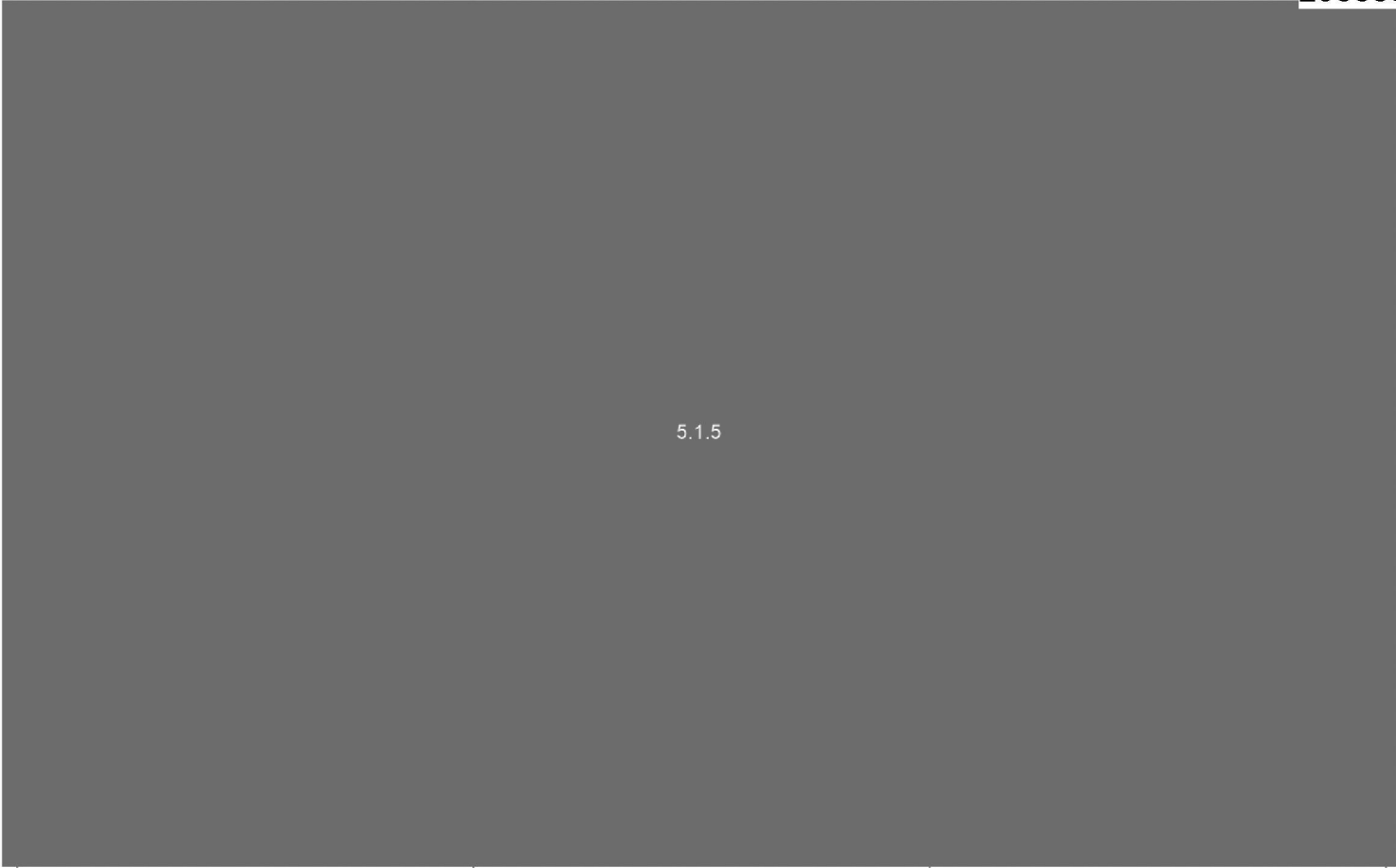
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
---------------------------	------	-------------------------------------	--	------------------------	------



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187176	
Assessment Number:	G-26-4	
Name center of expertise:	Expert center for premature menopause	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:95710	Non acquired premature ovarian failure	Reject
ORPHA:95709	Acquired premature ovarian failure	Reject
ORPHA:485382	Genetic non-acquired premature ovarian failure	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



5.1.5


## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Non acquired premature ovarian failure	Orphacode:	ORPHA:95710
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Acquired premature ovarian failure	Orphacode:	ORPHA:95709
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Genetic non-acquired premature ovarian failure	Orphacode:	ORPHA:485382
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Non acquired premature ovarian failure		Orphacode:	ORPHA:95710	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Acquired premature ovarian failure		Orphacode:	ORPHA:95709	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Genetic non-acquired premature ovarian failure		Orphacode:	ORPHA:485382	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	175123	
Assessment Number:	G-18-5	
Name center of expertise:	Expertise center Erasmus MC Vascular Genetics	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101953	Rare dyslipidemia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare dyslipidemia	Orphacode:	ORPHA:101953
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare dyslipidemia		Orphacode:	ORPHA:101953	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

### 1.1 Application Details

Hospital:	Erasmus MC
AIMS ID:	187206
Assessment Number:	G-10-5
Name center of expertise:	Expert center for Rare Skin Tumors
Name main contact:	5.1.2e

### 1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79386	Rare skin tumor or hamartoma	Reject

### 1.3 Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Neen

### 1.4 Indicators

Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

### 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5



## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare skin tumor or hamartoma	Orphacode:	ORPHA:79386
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare skin tumor or hamartoma		Orphacode:	ORPHA:79386	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187290	
Assessment Number:	G-2-6	
Name center of expertise:	I-HEAR; expert center for congenital profound hearing loss	
Name main contact:	5 1 2 e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68361	Rare deafness	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare deafness	Orphacode:	ORPHA:68361
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren
-----------------------------------

Condition:	Rare deafness		Orphacode:	ORPHA:68361	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187318	
Assessment Number:	G-3-10	
Name center of expertise:	Expertise center Male Fertility	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98048	Rare male infertility	Reject
ORPHA:399980	Rare genetic male infertility	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare male infertility	Orphacode:	ORPHA:98048
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare genetic male infertility	Orphacode:	ORPHA:399980
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare male infertility		Orphacode:	ORPHA:98048	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Rare genetic male infertility		Orphacode:	ORPHA:399980	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187368	
Assessment Number:	G-25-6	
Name center of expertise:	Erasmus MC Institute of Tropical Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:673	Malaria	Reject
ORPHA:344	Arbovirus fever	Reject
ORPHA:341	Viral hemorrhagic fever	Reject
ORPHA:770	Rabies	Reject
ORPHA:98252	Infectious encephalitis	Reject
ORPHA:576074	Middle East respiratory syndrome	Reject
ORPHA:102021	Rickettsial disease	Reject
ORPHA:509	Leptospirosis	Reject
ORPHA:795	Rare form of salmonellosis	Reject
ORPHA:83317	Scrub typhus	Reject
ORPHA:1247	Schistosomiasis	Reject
ORPHA:507	Leishmaniasis	Reject
ORPHA:163588	Rare parasitic disease	Reject
ORPHA:2583	Mycetoma	Reject
ORPHA:390	Histoplasmosis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	

8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5
-------

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5
-------


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Malaria	Orphacode:	ORPHA:673
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Arbovirus fever	Orphacode:	ORPHA:344
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Viral hemorrhagic fever	Orphacode:	ORPHA:341
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Rabies	Orphacode:	ORPHA:770
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Infectious encephalitis	Orphacode:	ORPHA:98252
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Middle East respiratory syndrome	Orphacode:	ORPHA:576074
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Rickettsial disease	Orphacode:	ORPHA:102021
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Leptospirosis	Orphacode:	ORPHA:509
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	Rare form of salmonellosis	Orphacode:	ORPHA:795
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.10.1 Checks 10 - Checks

Condition:	Scrub typhus	Orphacode:	ORPHA:83317
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.11.1 Checks 11 - Checks**

Condition:	Schistosomiasis	Orphacode:	ORPHA:1247
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.12.1 Checks 12 - Checks**

Condition:	Leishmaniasis	Orphacode:	ORPHA:507
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.13.1 Checks 13 - Checks**

Condition:	Rare parasitic disease	Orphacode:	ORPHA:163588
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.14.1 Checks 14 - Checks**

Condition:	Mycetoma	Orphacode:	ORPHA:2583
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.15.1 Checks 15 - Checks**

Condition:	Histoplasmosis	Orphacode:	ORPHA:390
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Malaria		Orphacode:	ORPHA:673	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Arbovirus fever		Orphacode:	ORPHA:344	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Viral hemorrhagic fever		Orphacode:	ORPHA:341	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Rabies		Orphacode:	ORPHA:770	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Infectious encephalitis		Orphacode:	ORPHA:98252	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Middle East respiratory syndrome		Orphacode:	ORPHA:576074	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rickettsial disease		Orphacode:	ORPHA:102021	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Leptospirosis		Orphacode:	ORPHA:509	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare form of salmonellosis		Orphacode:	ORPHA:795	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Scrub typhus		Orphacode:	ORPHA:83317	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Schistosomiasis		Orphacode:	ORPHA:1247	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Leishmaniasis		Orphacode:	ORPHA:507	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare parasitic disease		Orphacode:	ORPHA:163588	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren</b>					
Condition:	Mycetoma		Orphacode:	ORPHA:2583	



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren					
Condition:	Histoplasmosis		Orphacode:	ORPHA:390	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187418	
Assessment Number:	G-17-5	
Name center of expertise:	The ENCORE expertise center for neurodevelopmental disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:536391	RASopathy	Final Approved
ORPHA:636	Neurofibromatosis type 1	Final Approved
ORPHA:98196	Malformation syndrome with hamartosis	Final Approved
ORPHA:805	Tuberous sclerosis complex	Final Approved
ORPHA:183422	Polymalformative genetic syndrome with increased risk of developing cancer	Final Approved
ORPHA:910	Xeroderma Pigmentosum	Final Approved
ORPHA:191	Cockayne Syndrome	Final Approved
ORPHA:33364	Trichothiodystrophy	Final Approved
ORPHA:98044	Central nervous system malformation	Final Approved
ORPHA:102369	Rare syndromic intellectual disability	Final Approved
ORPHA:72	Angelman syndrome	Final Approved
ORPHA:238446	15q11q13 microduplication syndrome	Final Approved
ORPHA:101685	Rare nonsyndromic intellectual disability	Final Approved
ORPHA:168778	Rare pervasive developmental disorder	Final Approved
ORPHA:908	Fragile X syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team:	Ja	

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

### 5.1.5

5.1.5

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	RASopathy	Orphacode:	ORPHA:536391
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Neurofibromatosis type 1	Orphacode:	ORPHA:636
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Malformation syndrome with hamartosis	Orphacode:	ORPHA:98196
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Tuberous sclerosis complex	Orphacode:	ORPHA:805
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Polymalformative genetic syndrome with increased risk of developing cancer	Orphacode:	ORPHA:183422
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Xeroderma Pigmentosum	Orphacode:	ORPHA:910
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:	Cockayne Syndrome	Orphacode:	ORPHA:191
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.8.1 Checks 8 - Checks			
Condition:	Trichothiodystrophy	Orphacode:	ORPHA:33364

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Central nervous system malformation	Orphacode:	ORPHA:98044
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Rare syndromic intellectual disability	Orphacode:	ORPHA:102369
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	5.1.2e syndrome	Orphacode:	ORPHA:72
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	15q11q13 microduplication syndrome	Orphacode:	ORPHA:238446
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Rare nonsyndromic intellectual disability	Orphacode:	ORPHA:101685
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:	Rare pervasive developmental disorder	Orphacode:	ORPHA:168778
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.15.1 Checks 15 - Checks</b>			
Condition:	Fragile X syndrome	Orphacode:	ORPHA:908
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	RASopathy		Orphacode:	ORPHA:536391	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neurofibromatosis type 1		Orphacode:	ORPHA:636	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Malformation syndrome with hamartosis		Orphacode:	ORPHA:98196	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Tuberous sclerosis complex		Orphacode:	ORPHA:805	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Polymalformative genetic syndrome with increased risk of developing cancer		Orphacode:	ORPHA:183422	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Xeroderma Pigmentosum		Orphacode:	ORPHA:910	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Cockayne Syndrome		Orphacode:	ORPHA:191	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Trichothiodystrophy		Orphacode:	ORPHA:33364	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Central nervous system malformation		Orphacode:	ORPHA:98044	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Rare syndromic intellectual disability		Orphacode:	ORPHA:102369	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren

Condition:	512e syndrome		Orphacode:	ORPHA:72	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren

Condition:	15q11q13 microduplication syndrome		Orphacode:	ORPHA:238446	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren

Condition:	Rare nonsyndromic intellectual disability		Orphacode:	ORPHA:101685	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren

Condition:	Rare pervasive developmental disorder		Orphacode:	ORPHA:168778	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren

Condition:	Fragile X syndrome		Orphacode:	ORPHA:908	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187439	
Assessment Number:	G-7-6	
Name center of expertise:	Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations	
Name main contact:	5.1.2e 1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:96346	Anorectal Malformations	Final Approved
ORPHA:388	Hirschsprung disease	Final Approved
ORPHA:1199	Esophageal atresia	Final Approved
ORPHA:98043	Diaphragmatic or abdominal wall malformation	Reject
ORPHA:494421	Sacroccygeal teratoma	Reject
ORPHA:108967	Non-syndromic intestinal malformation	Reject
ORPHA:104008	Short bowel Syndrome	Reject
ORPHA:294422	Chronic intestinal failure	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
<div>5.1.5</div>		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Anorectal Malformations	Orphacode:	ORPHA:96346
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Hirschsprung disease	Orphacode:	ORPHA:388
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Esophageal atresia	Orphacode:	ORPHA:1199
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Diaphragmatic or abdominal wall malformation	Orphacode:	ORPHA:98043
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Sacroccocygeal teratoma	Orphacode:	ORPHA:494421
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Non-syndromic intestinal malformation	Orphacode:	ORPHA:108967
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Short bowel Syndrome	Orphacode:	ORPHA:104008
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Chronic intestinal failure	Orphacode:	ORPHA:294422
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Anorectal Malformations	Orphacode:	ORPHA:96346		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hirschsprung disease	Orphacode:	ORPHA:388		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Esophageal atresia	Orphacode:	ORPHA:1199		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Diaphragmatic or abdominal wall malformation	Orphacode:	ORPHA:98043		



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Sacrococcygeal teratoma		Orphacode:	ORPHA:494421	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non-syndromic intestinal malformation		Orphacode:	ORPHA:108967	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Short bowel Syndrome		Orphacode:	ORPHA:104008	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chronic intestinal failure		Orphacode:	ORPHA:294422	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187459	
Assessment Number:	G-22-7	
Name center of expertise:	Centre of expertise for Children with Autoimmune Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:92	Juvenile Idiopathic Arthritis	Final Approved
ORPHA:93552	Pediatric Systemic Lupus Erythematosus	Final Approved
ORPHA:280369	Rare Pediatric Vasculitis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Juvenile Idiopathic Arthritis	Orphacode:	ORPHA:92
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Pediatric Systemic Lupus Erythematosus	Orphacode:	ORPHA:93552
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Rare Pediatric Vasculitis	Orphacode:	ORPHA:280369
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Juvenile Idiopathic Arthritis		Orphacode:	ORPHA:92	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Pediatric Systemic Lupus Erythematosus		Orphacode:	ORPHA:93552	
1.1, 3.1 en	Ja	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
3.3.1    Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Rare Pediatric Vasculitis		Orphacode:	ORPHA:280369	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187512	
Assessment Number:	G-7-5	
Name center of expertise:	Expertise center for rare IBD and intractable diarrhea	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:104012	rare inflammatory bowel disease	Final Approved
ORPHA:391673	Necrotizing enterocolitis	Final Approved
ORPHA:73014	Intractable diarrhea of infancy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	rare inflammatory bowel disease	Orphacode:	ORPHA:104012
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Necrotizing enterocolitis	Orphacode:	ORPHA:391673
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Intractable diarrhea of infancy	Orphacode:	ORPHA:73014
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 5.1.2a Indicatoren 1 5.1.2b Indicatoren

Condition:	rare inflammatory bowel disease	Orphacode:	ORPHA:104012
------------	---------------------------------	------------	--------------



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Necrotizing enterocolitis		Orphacode:	ORPHA:391673	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1    Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Intractable diarrhea of infancy		Orphacode:	ORPHA:73014	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187536	
Assessment Number:	G-21-3	
Name center of expertise:	Centre of expertise for inflammatory myopathies	
Name main contact:	5.1.2 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98482	Idiopathic Inflammatory Myopathies	Reject
ORPHA:93672	Juvenile dermatomyositis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Idiopathic Inflammatory Myopathies	Orphacode:	ORPHA:98482
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Juvenile dermatomyositis	Orphacode:	ORPHA:93672
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Idiopathic Inflammatory Myopathies		Orphacode:	ORPHA:98482	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.2.1    Indatoren 2 - Indatoren**

<b>Condition:</b>	Juvenile dermatomyositis		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:93672	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	193083	
Assessment Number:	G-14-3	
Name center of expertise:	Neuromuscular Center Erasmus MC	
Name main contact:	5.1.2 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68381	Neuromuscular disease	Final Approved
ORPHA:98472	Skeletal muscle disease	Final Approved
ORPHA:98496	Rare peripheral neuropathy	Final Approved
ORPHA:2103	Guillain-Barré syndrome	Final Approved
ORPHA:2932	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks



Condition:	Neuromuscular disease	Orphacode:	ORPHA:68381
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.2.1 Checks 2 - Checks</b>			
Condition:	Skeletal muscle disease	Orphacode:	ORPHA:98472
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Rare peripheral neuropathy	Orphacode:	ORPHA:98496
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Guillain-Barré syndrome	Orphacode:	ORPHA:2103
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	Orphacode:	ORPHA:2932
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neuromuscular disease		Orphacode:	ORPHA:68381	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Skeletal muscle disease		Orphacode:	ORPHA:98472	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare peripheral neuropathy		Orphacode:	ORPHA:98496	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Guillain-Barré syndrome		Orphacode:	ORPHA:2103	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy		Orphacode:	ORPHA:2932	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
---------------------------	----	-------------------------------------	--	------------------------	----

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	175152	
Assessment Number:	G-9-4	
Name center of expertise:	Frontotemporal Dementia center of expertise	
Name main contact:	5.1.2e 5.1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:282	Frontotemporal dementia	Reject
ORPHA:95432	Primary progressive aphasia	Reject
ORPHA:275872	Frontotemporal dementia with motor neuron disease	Reject
ORPHA:240071	classical progressive supranuclear palsy	Reject
ORPHA:454887	corticobasal syndrome	Reject
ORPHA:90020	amyotrophic lateral sclerosis-parkinsonism-dementia complex	Reject
ORPHA:2289	neuronal intranuclear inclusion disease	Reject
ORPHA:314566	primary progressive apraxia of speech	Reject
ORPHA:412066	PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Frontotemporal dementia	Orphacode:	ORPHA:282
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Primary progressive aphasia	Orphacode:	ORPHA:95432
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Frontotemporal dementia with motor neuron disease	Orphacode:	ORPHA:275872
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	classical progressive supranuclear palsy	Orphacode:	ORPHA:240071
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	corticobasal syndrome	Orphacode:	ORPHA:454887
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	neuronal intranuclear inclusion disease	Orphacode:	ORPHA:2289
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	primary progressive apraxia of speech	Orphacode:	ORPHA:314566
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments	Orphacode:	ORPHA:412066
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments	Orphacode:	ORPHA:412066
Aanvraag door RvB:	n.v.t	Aanvraag door RvB:	n.v.t

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Frontotemporal dementia		Orphacode:	ORPHA:282	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary progressive aphasia		Orphacode:	ORPHA:95432	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Frontotemporal dementia with motor neuron disease		Orphacode:	ORPHA:275872	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	classical progressive supranuclear palsy		Orphacode:	ORPHA:240071	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	corticobasal syndrome		Orphacode:	ORPHA:454887	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	neuronal intranuclear inclusion disease		Orphacode:	ORPHA:2289	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	primary progressive apraxia of speech		Orphacode:	ORPHA:314566	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments		Orphacode:	ORPHA:412066	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments		Orphacode:	ORPHA:412066	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	193192	
Assessment Number:	G-2-5	
Name center of expertise:	Center of expertise for pediatric laryngotracheal stenosis	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:156249	Larynx anomaly	Final Approved
ORPHA:156252	Tracheal anomaly	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Larynx anomaly	Orphacode:	ORPHA:156249
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Tracheal anomaly	Orphacode:	ORPHA:156252
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Larynx anomaly		Orphacode:	ORPHA:156249	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Tracheal anomaly		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:156252	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	193212	
Assessment Number:	G-10-4	
Name center of expertise:	Center of rare skin diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68419	Vascular anomaly or angioma	Final Approved
ORPHA:79354	Ichthyosis	Final Approved
ORPHA:290836	Systemic disease with skin involvement	Reject
ORPHA:1954	Congenital lethal erythroderma	Final Approved
ORPHA:69126	Pyogenic Arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Vascular anomaly or angioma	Orphacode:	ORPHA:68419
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Ichthyosis	Orphacode:	ORPHA:79354
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Systemic disease with skin involvement	Orphacode:	ORPHA:290836
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Congenital lethal erythroderma	Orphacode:	ORPHA:1954
------------	--------------------------------	------------	------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Pyogenic Arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome	Orphacode:	ORPHA:69126
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vascular anomaly or angioma		Orphacode:	ORPHA:68419	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ichthyosis		Orphacode:	ORPHA:79354	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic disease with skin involvement		Orphacode:	ORPHA:290836	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital lethal erythroderma		Orphacode:	ORPHA:1954	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pyogenic Arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome		Orphacode:	ORPHA:69126	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	203524	
Assessment Number:	G-1-3	
Name center of expertise:	Erasmus MC Bone Center	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:93446	Primary bone dysplasia with decreased bone density	Final Approved
ORPHA:93447	Primary bone dysplasia with defective bone mineralization	Final Approved
ORPHA:93450	Primary bone dysplasia with disorganized development of skeletal components	Final Approved
ORPHA:93444	Primary bone dysplasia with increased bone density	Final Approved
ORPHA:457059	Pseudohypoparathyroidism with Albright hereditary osteodystrophy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5


## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Primary bone dysplasia with decreased bone density	Orphacode:	ORPHA:93446
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Primary bone dysplasia with defective bone mineralization	Orphacode:	ORPHA:93447
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Primary bone dysplasia with disorganized development of skeletal components	Orphacode:	ORPHA:93450
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Primary bone dysplasia with increased bone density	Orphacode:	ORPHA:93444
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Pseudohypoparathyroidism with Albright hereditary osteodystrophy	Orphacode:	ORPHA:457059
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Primary bone dysplasia with decreased bone density		Orphacode:	ORPHA:93446	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Primary bone dysplasia with defective bone mineralization		Orphacode:	ORPHA:93447	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Primary bone dysplasia with disorganized development of skeletal components		Orphacode:	ORPHA:93450	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Primary bone dysplasia with increased bone density		Orphacode:	ORPHA:93444	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Pseudohypoparathyroidism with Albright hereditary osteodystrophy		Orphacode:	ORPHA:457059	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	234115	
Assessment Number:	G-12-19	
Name center of expertise:	Hematologic malignancies center of expertise	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:171895	Myeloid hemopathy	Final Approved
ORPHA:513	Acute lymphoblastic leukemia	Final Approved
ORPHA:29073	Multiple myeloma	Final Approved
ORPHA:300846	Aggressive B-cell non-Hodgkin lymphoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Myeloid hemopathy	Orphacode:	ORPHA:171895
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Acute lymphoblastic leukemia	Orphacode:	ORPHA:513
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Multiple myeloma	Orphacode:	ORPHA:29073
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Aggressive B-cell non-Hodgkin lymphoma	Orphacode:	ORPHA:300846
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja

door RvB:		door RvB:	
-----------	--	-----------	--

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Myeloid hemopathy		Orphacode:	ORPHA:171895	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Acute lymphoblastic leukemia		Orphacode:	ORPHA:513	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Multiple myeloma		Orphacode:	ORPHA:29073	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Aggressive B-cell non-Hodgkin lymphoma		Orphacode:	ORPHA:300846	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Oogziekenhuis Rotterdam	
AIMS ID:	202284	
Assessment Number:	G-11-34	
Name center of expertise:	Rotterdam centre rare eye cancer	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:39044	Uveal melanoma	Final Approved
ORPHA:168999	Malignant melanoma of the mucosa	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Uveal melanoma	Orphacode:	ORPHA:39044
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Malignant melanoma of the mucosa	Orphacode:	ORPHA:168999
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Uveal melanoma		Orphacode:	ORPHA:39044	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Malignant melanoma of the mucosa		Orphacode:	ORPHA:168999	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	180599	
Assessment Number:	G-22-9	
Name center of expertise:	Erasmus MC center of expertise for inflammatory disorders of the central nervous system	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:36388	Paraneoplastic neurologic syndrome	Final Approved
ORPHA:98253	Postinfectious encephalitis	Final Approved
ORPHA:163892	Limbic encephalitis	Final Approved
ORPHA:166484	Inflammatory and autoimmune disease with epilepsy	Final Approved
ORPHA:98750	Autoimmune neurological channelopathy	Final Approved
ORPHA:217253	Limbic encephalitis with NMDA receptor antibodies	Final Approved
ORPHA:3198	Stiff person spectrum disorder	Final Approved
ORPHA:420789	Autoimmune encephalopathy with parasomnia and obstructive sleep apnea	Final Approved
ORPHA:284448	CLIPPERS	Reject
ORPHA:228145	Multiple sclerosis variant	Final Approved
ORPHA:71211	Neuromyelitis optica spectrum disorder	Final Approved
ORPHA:477738	Pediatric Multiple Sclerosis	Final Approved
ORPHA:83597	Acute Disseminated Encephalomyelitis	Final Approved
ORPHA:838	Susac syndrome	Final Approved
ORPHA:182064	Rare neuroinflammatory or neuroimmunological disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team,	Ja	

samenstelling	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5
-------

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Paraneoplastic neurologic syndrome	Orphacode:	ORPHA:36388
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Postinfectious encephalitis	Orphacode:	ORPHA:98253
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Limbic encephalitis	Orphacode:	ORPHA:163892
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Inflammatory and autoimmune disease with epilepsy	Orphacode:	ORPHA:166484
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Autoimmune neurological channelopathy	Orphacode:	ORPHA:98750
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Limbic encephalitis with NMDA receptor antibodies	Orphacode:	ORPHA:217253
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Stiff person spectrum disorder	Orphacode:	ORPHA:3198
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Autoimmune encephalopathy with parasomnia and obstructive sleep apnea	Orphacode:	ORPHA:420789
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	CLIPPERS	Orphacode:	ORPHA:284448
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.10.1 Checks 10 - Checks

Condition:	Multiple sclerosis variant	Orphacode:	ORPHA:228145
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



door RvB:		door RvB:	
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Neuromyelitis optica spectrum disorder	Orphacode:	ORPHA:71211
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Pediatric Multiple Sclerosis	Orphacode:	ORPHA:477738
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Acute Disseminated Encephalomyelitis	Orphacode:	ORPHA:83597
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:	Susac syndrome	Orphacode:	ORPHA:838
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.15.1 Checks 15 - Checks</b>			
Condition:	Rare neuroinflammatory or neuroimmunological disease	Orphacode:	ORPHA:182064
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Paraneoplastic neurologic syndrome		Orphacode:	ORPHA:36388	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Postinfectious encephalitis		Orphacode:	ORPHA:98253	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Limbic encephalitis		Orphacode:	ORPHA:163892	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Inflammatory and autoimmune disease with epilepsy		Orphacode:	ORPHA:166484	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Autoimmune neurological channelopathy		Orphacode:	ORPHA:98750	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Limbic encephalitis with NMDA receptor antibodies		Orphacode:	ORPHA:217253	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Stiff person spectrum disorder		Orphacode:	ORPHA:3198	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Autoimmune encephalopathy with parasomnia and obstructive sleep apnea		Orphacode:	ORPHA:420789	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	CLIPPERS		Orphacode:	ORPHA:284448	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Multiple sclerosis variant		Orphacode:	ORPHA:228145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren

Condition:	Neuromyelitis optica spectrum disorder		Orphacode:	ORPHA:71211	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren

Condition:	Pediatric Multiple Sclerosis		Orphacode:	ORPHA:477738	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren

Condition:	Acute Disseminated Encephalomyelitis		Orphacode:	ORPHA:83597	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren

Condition:	Susac syndrome		Orphacode:	ORPHA:838	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren

Condition:	Rare neuroinflammatory or neuroimmunological disease		Orphacode:	ORPHA:182064	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	180679	
Assessment Number:	G-2-9	
Name center of expertise:	Centre of expertise for oligodontia	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:99798	Oligodontia	Final Approved
ORPHA:93451	Cleidocranial dysplasia and isolated cranial ossification defect	Reject
ORPHA:79373	Ectodermal dysplasia syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Oligodontia	Orphacode:	ORPHA:99798
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Cleidocranial dysplasia and isolated cranial ossification defect	Orphacode:	ORPHA:93451
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Ectodermal dysplasia syndrome	Orphacode:	ORPHA:79373

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
--------------------	----	--------------------	----

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Oligodontia		Orphacode:	ORPHA:99798	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Cleidocranial dysplasia and isolated cranial ossification defect		Orphacode:	ORPHA:93451	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Ectodermal dysplasia syndrome		Orphacode:	ORPHA:79373	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	180704	
Assessment Number:	G-3-9	
Name center of expertise:	Erasmus MC Centre of Expertise for Endocrine Disorders	
Name main contact:	5.1.2e 5.1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101955	Rare thyroid disease	Reject
ORPHA:181384	Rare hypothalamic or pituitary disease	Final Approved
ORPHA:101954	Rare adrenal disease	Final Approved
ORPHA:877	Neuroendocrine neoplasm	Final Approved
ORPHA:182130	Tumor of endocrine glands	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare thyroid disease	Orphacode:	ORPHA:101955
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Rare hypothalamic or pituitary disease	Orphacode:	ORPHA:181384
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Rare adrenal disease	Orphacode:	ORPHA:101954
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Neuroendocrine neoplasm	Orphacode:	ORPHA:877
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Tumor of endocrine glands	Orphacode:	ORPHA:182130
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare thyroid disease		Orphacode:	ORPHA:101955	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare hypothalamic or pituitary disease		Orphacode:	ORPHA:181384	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Rare adrenal disease		Orphacode:	ORPHA:101954	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Neuroendocrine neoplasm		Orphacode:	ORPHA:877	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Tumor of endocrine glands		Orphacode:	ORPHA:182130	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

VWS

Per email: 5.1.2i @erasmusmc.nl

**Ministerie van VWS**

Directie Curatieve Zorg  
Team B

**Bezoekadres**

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**

5 5.1.2e  
M. 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**

3232100-1013030-CZ

**Uw brief**

30 maart

**Bijlage(n)**

3

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de  
datum en het kenmerk van  
deze brief.*

Datum 20 juli 2021  
Betreft Afwijzing van de aanvraag inzake erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van meerdere expertisecentra om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

In mijn administratie is uw aanvraag bekend onder kenmerk: 3232100-1013030.

Bij brief van 16 juni 2021, zoals gevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking, heeft het beoordelingscomité mij ten aanzien van de ingangstoets over uw aanvraag geadviseerd.

**Besluit**

Met betrekking tot uw instelling besluit ik om het advies van het beoordelingscomité ten aanzien van de kandidaat expertisecentra, zoals vermeld in het overzicht gevoegd als **Bijlage 2**, te volgen. Dat betekent dat ik de aanvraag voor de genoemde expertisecentra binnen uw instelling afwijs. In **Bijlage 2** vindt u het overzicht van de kandidaat expertisecentra die het betreft.

**Motivering bij het besluit**

In mijn *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Een van deze eisen is dat het kandidaat expertisecentrum moet voldoen aan de ingangstoets.

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. Het beoordelingscomité heeft geconcludeerd dat de in **Bijlage 2** opgenomen kandidaat expertisecentra niet aan de criteria van de ingangstoets voldoen. De kandidaat ECZA hebben namelijk niet voldaan aan de eis dat ten minste een aandoening opgenomen dient te worden die minimaal het niveau van een ERN subthema betreft zoals nader beschreven in **Bijlage 3**.

De inhoudelijke onderbouwing van deze beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité zoals opgenomen in **Bijlage 3** wordt eveneens gestuurd naar de contactpersoon van de betreffende kandidaat expertisecentra binnen uw instelling. Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkennin-gECZA@minvws.nl](mailto:erkennin-gECZA@minvws.nl) of via   [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

**Directoraat-Generaal Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3232100-1013030-CZ

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,  
de Minister voor Medische Zorg  
en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar via het AIMS systeem op <https://aanvraagecza.nl>. Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat-Generaal Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3232100-1013030-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op: <http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Minister voor Medische Zorg en Sport  
5.1.2e van Ark  
Postbus 20350  
2500 EJ DEN HAAG

Betreft Advies Beoordelingscomité ingangstoets EC zeldzame aandoeningen 2021  
Datum 16-6-2021  
Ons kenmerk 21.0159 5.1.2e

Geachte 5.1.2e

In 2019 heeft de NFU van het ministerie van VWS de opdracht gekregen om, in navolging op voorgaande subsidietrajecten, te adviseren over de formele erkenning van Nederlandse expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. Hiertoe is een beoordelingscomité ingesteld en is in januari 2021 gestart met het uitvoeren van een beoordelingsprocedure. In uw beleidsbrief "beleid ten aanzien van (expertisecentra voor) zeldzame aandoeningen" van januari 2021 (kenmerk 1801486-216176-CZ) heeft u aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Een van deze eisen is dat het kandidaat expertise centrum moet voldoen aan de ingangstoets. In mei 2021 heeft het beoordelingscomité de kandidaat expertisecentra die zich hebben aangemeld voor de beoordelingsprocedure 2021 getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. Als onderdeel van de procedure adviseer ik u als voorzitter van het beoordelingscomité over de uitkomst van de ingangstoets.

#### Advies t.a.v. ingangstoets

Na het doorlopen van de stap 'ingangstoets' in de beoordelingsprocedure is het advies van het beoordelingscomité om 13 van de kandidaat expertisecentra niet door te laten gaan naar de volgende stap in de beoordelingsprocedure, omdat zij niet voldoen aan de eisen van de ingangstoets. Indien u dit advies overneemt verzoeken wij u de betreffende Raden van Bestuur van de instelling waartoe het kandidaat expertisecentrum behoort, hierover te informeren.

./ In de bijlagen vindt u een overzicht, per instelling, van de kandidaat expertisecentra die het betreft.

Voor een nadere beschrijving van de eisen behorende bij de ingangstoets verwijs ik naar de bijlage van uw beleidsbrief ('beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen (kenmerk 1801486-216176-CZ)).

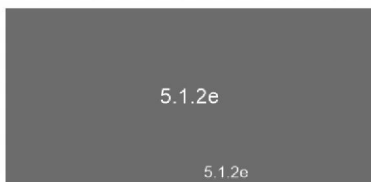
#### Achtergrond

De formele erkenning van expertisecentra is onderdeel van de aanpak van zeldzame aandoeningen door de Europese Commissie en een voorwaarde voor deelname aan Europese Referentie Netwerken. Ten behoeve van de erkenning van expertisecentra heeft de NFU op basis van de door



de minister van VWS opgestelde eisen en in nauwe samenspraak met Orphanet Nederland en de VSOP (als intermediair vanuit patiëntenperspectief) de beoordelingsprocedure ingericht. De toetsing vindt plaats vanuit zowel het medisch-wetenschappelijk als het patiëntenperspectief.

Met vriendelijke groet,



5.1.2e beoordelingscomité expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

./ Bijlagen: Overzichten (per instelling) van de kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen die niet aan de criteria van de ingangstoets voldoen

AIMS ID	Assessment & Hospital		Naam EC (EN)	1e contactpersoon	Disease Name	Orphacode	ingediend	ingangstoets
187353	G-25-7	Erasmus MC	EXPRESS (EXpertise Center for PREmature Sepsis)	5.1.2e	Sepsis in premature infants	ORPHA:90051	JA	NEE
187262	G-0-2	Erasmus MC	Center of expertise for prepubertal anorexia nervosa	1.2a 5.1.2e	Prepubertal anorexia nervosa	ORPHA:525738	JA	NEE
186248	G-8-9	Erasmus MC	Center of expertise for Bronchopulmonary Dysplasia	5.1.2e	Bronchopulmonary dysplasia	ORPHA:70589	JA	NEE

Erasmus MC	
186248	Center of expertise for Bronchopulmonary Dysplasia
G-8-9	5.1.2e

**Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS**

Bronchopulmonary dysplasia	ORPHA:70589	<i>rejected</i>

**Onderbouwing**

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:70589	Ja	Ja

Toelichting Ingangstoets
Er is niet aangevraagd voor een ERN subthema. Er had, zoals geadviseerd, aangevraagd kunnen worden in de context van ander ERN LUNG centrum of voor het ITHACA subthema Non-syndromic respiratory or mediastinal malformation ORPHA:108993.

Erasmus MC	
187262	Center of expertise for prepubertal anorexia nervosa
G-0-2	5.1.2e

#### Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Prepubertal anorexia nervosa	ORPHA:525738	<i>rejected</i>

#### Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:525738	Ja	Ja

Toelichting Ingangstoets
<p>De ingangscriteria stellen:</p> <p><i>“Het kandidaat ECZA stelt integrale expertise te hebben voor een zeldzame aandoening. Een interventie of specifieke behandeling (zoals bijv. robotchirurgie) wordt niet als een zeldzame aandoening aangemerkt evenmin expertise voor een aandoening die slechts in een bepaalde leeftijdscategorie of levensfase (bv. op kinderleeftijd of tijdens een zwangerschap) zelden voorkomt”.</i></p> <p>Aan deze eis wordt niet voldaan. Anorexia nervosa is op zichzelf geen zeldzame aandoening en is niet leeftijdgebonden.</p>

Erasmus MC	
187353	EXPRESS (EXpertise Center for PREmature Sepsis)
G-25-7	5.1.2e

#### Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Sepsis in premature infants	ORPHA:90051	<i>rejected</i>

#### Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:90051	Ja	Ja

Toelichting Ingangstoets
<p>De ingangscriteria stellen:</p> <p><i>“Het kandidaat ECZA stelt integrale expertise te hebben voor een zeldzame aandoening. Een interventie of specifieke behandeling (zoals bijv. robotchirurgie) wordt niet als een zeldzame aandoening aangemerkt evenmin expertise voor een aandoening die slechts in een bepaalde leeftijdscategorie of levensfase (bv. op kinderleeftijd of tijdens een zwangerschap) zelden voorkomt”.</i></p> <p>Aan deze eis wordt niet voldaan. Sepsis is op zichzelf geen zeldzame aandoening en is niet leeftijdgebonden.</p>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @erasmus.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Erasmus MC  
T.a.v. de voorzitter van de raad van bestuur  
Postbus 2040  
3000 CA ROTTERDAM

Datum  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3333032-1025958-CZ

**Bijlagen**  
4

**Uw brief**  
30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Geachte voorzitter van de raad van bestuur,

Bij brief van 30 september 2021, met kenmerk 3260859-1015862-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 9 november 2021 **(Bijlage 2)**.

Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief **(Bijlage 3)** verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over de betreffende expertisecentra **(Bijlage 4)**.

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2021 conform deze herziene advisering te herzien.

Op 12 januari 2022 heeft u per mail aangegeven akkoord te gaan met mijn voornemen zoals hierboven beschreven, met uitzondering van het expertisecentrum 'Pompe Center' (G-18-7, AIMS 175085).

Vervolgens heeft nader overleg plaatsgevonden over de mogelijkheden om de expertise van het 'Pompe Center' als onderdeel van een groter centrum op het gebied van metabole aandoeningen te erkennen, zodat alsnog aan het vereiste ten aanzien van het subthemaniveau kan worden voldaan.

Op 24 februari 2022 heeft het beoordelingscomité mij per mail geïnformeerd dat zij positief adviseert over een centrum waarin de verschillende expertisecentra op

het gebied van metabole aandoeningen worden samengevoegd binnen het 'Center for Lysosomal and Metabolic Diseases' en dat hierbij de specifieke expertisegebieden van het Pompe Center kunnen worden toegevoegd. De toe te voegen expertisegebieden in dit grotere centrum betreffen: 'glycogen storage disease due LAMP2 deficiency, ORPHA:34587', 'glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, ORPHA:365' en 'rare inborn errors of metabolism, ORPHA:68367'.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**

3333032-1025958-CZ

Op 28 februari 2022 heeft u per mail aangegeven dat u akkoord bent met deze samenvoeging van expertisecentra en opname van expertisegebieden.

Met deze herziening wijzig ik de beschikking van 30 september 2021 met kenmerk 3260859-1015862-CZ.

### Besluit

Ik wijzig mijn beschikking d.d. 30 september 2021, kenmerk 3260859-1015862-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
175042	Center for Lysosomal and Metabolic Diseases	Crigler-Najjar syndrome	ORPHA:205	Approved
		neuronal ceroid lipofuscinosis	ORPHA:216	Approved
		glycoproteinosis	ORPHA:309279	Approved
		Lysosomal disease	ORPHA:68366	Approved
		rare inborn errors of metabolism	ORPHA:68367	Approved
		disorder of lysosomal amino acid transport	ORPHA:79207	Approved
		mucopolysaccharidosis	ORPHA:79213	Approved
		sphingolipidosis	ORPHA:79225	Reject
		organic aciduria	ORPHA:289899	Approved
		phenylketonuria	ORPHA:716	Reject
		disorder of amino acid and other organic acid metabolism	ORPHA:79062	Approved
		disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification	ORPHA:79167	Approved
		disorder of branched-chain amino acid metabolism	ORPHA:79197	Approved
		glycogen storage disease due LAMP2 deficiency	ORPHA:34587	Approved
		glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	ORPHA:365	Approved
		glycogen storage disease	ORPHA:79201	Rejected
		Porphyria	ORPHA:738	Approved
AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
175123	Expertise center Erasmus MC Vascular Genetics	Rare dyslipidemia	ORPHA:101953	Approved
175152	Frontotemporal Dementia center of expertise	neuronal intranuclear inclusion disease	ORPHA:2289	Approved
		classical progressive supranuclear palsy	ORPHA:240071	Approved
		Frontotemporal dementia with motor neuron disease	ORPHA:275872	Approved
		Frontotemporal dementia	ORPHA:282	Approved



		primary progressive apraxia of speech	ORPHA:314566	Approved	Directoraat Generaal Curatieve Zorg Directie Curatieve Zorg
		PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments	ORPHA:412066	Approved	
		corticobasal syndrome	ORPHA:454887	Approved	
		amyotrophic lateral sclerosis-parkinsonism-dementia complex	ORPHA:90020	Rejected	
		Primary progressive aphasia	ORPHA:95432	Approved	
					Kenmerk 3333032-1025958-CZ
180704	Erasmus MC Centre of Expertise for Endocrine Disorders	Rare adrenal disease	ORPHA:101954	Approved	
		Rare thyroid disease	ORPHA:101955	Approved	
		Rare hypothalamic or pituitary disease	ORPHA:181384	Approved	
		Tumor of endocrine glands	ORPHA:182130	Approved	
		Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877	Approved	
181027	Academic Breast and Ovarian Cancer Center	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145	Approved	
		Hereditary Breast Cancer	ORPHA:227535	Approved	
185032	Erasmus MC Oesophageal and Gastric Cancer center of expertise	Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach	ORPHA:314022	Approved	
		Gastric linitis plastica	ORPHA:36273	Approved	
		Hereditary gastric cancer	ORPHA:423776	Approved	
		Carcinoma of esophagus	ORPHA:70482	Approved	
185053	Erasmus MC Liver Center of Expertise	Rare vascular liver disease	ORPHA:101938	Approved	
		Rare hepatic and biliary tract tumor	ORPHA:101943	Approved	
		Primary sclerosing cholangitis	ORPHA:171	Reject	
		Primary biliary cholangitis	ORPHA:186	Reject	
		Adult hepatocellular carcinoma	ORPHA:210159	Approved	
		Autoimmune hepatitis	ORPHA:2137	Reject	
		Hepatocellular adenoma	ORPHA:54272	Approved	
		Klatskin tumor	ORPHA:99978	Approved	
185100	Center of expertise for rare mast cell related diseases	Non-histaminic angioedema	ORPHA:658	Rejected	
		urticaria	ORPHA:79384	Rejected	
		Mastocytosis	ORPHA:98292	Approved	
185471	Dutch Craniofacial Center of Expertise	Aplasia cutis congenita	ORPHA:1114	Reject	
		Progressive hemifacial atrophy	ORPHA:1214	Approved	
		branchial arch or oral-acral syndrome	ORPHA:139036	Approved	
		Isolated craniosynostosis	ORPHA:139390	Approved	
		Syndromic craniosynostosis	ORPHA:139393	Approved	
		Facial cleft	ORPHA:141229	Approved	
		Paralytic facial malformation	ORPHA:156224	Reject	
		Temporomandibular joint anomaly	ORPHA:210581	Approved	
		Cephalocele	ORPHA:268817	Approved	
		Dysostosis with predominant craniofacial involvement	ORPHA:93453	Approved	
		Acalvaria	ORPHA:945	Reject	
185734	Center of expertise for inherited cardiovascular diseases	Genetic cardiac rhythm disease	ORPHA:101934	Approved	
		Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848	Approved	
		Hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA:217569	Approved	
		Dilated cardiomyopathy	ORPHA:217604	Approved	
		Restrictive cardiomyopathy	ORPHA:217632	Approved	
		Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	ORPHA:247	Approved	
		Left ventricular noncompaction	ORPHA:54260	Approved	
		Marfan syndrome	ORPHA:558	Approved	

		Peripartum cardiomyopathy	ORPHA:563	Approved	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg
		5.1.2e syndrome	ORPHA:60030	Approved	
		Familial thoracic aortic aneurysms dissections	ORPHA:91387	Approved	
185911	Center of expertise for Pulmonary hypertension	Rare pulmonary hypertension	ORPHA:71198	Approved	<b>Kenmerk</b>  3333032-1025958-CZ
185953	Academic center of excellence for Interstitial Lung Disease	Interstitial lung disease	ORPHA:182095	Approved	
		Idiopathic pulmonary fibrosis	ORPHA:2032	Approved	
		Genetic interstitial lung disease	ORPHA:264992	Rejected	
186024	Academic center of excellence for sarcoidosis	Sarcoidosis	ORPHA:797	Approved	
186067	Center of expertise for lung cancer	Malignant peritoneal mesothelioma	ORPHA:168811	Approved	
		Pleural mesothelioma	ORPHA:50251	Approved	
		Small cell lung cancer	ORPHA:70573	Approved	
		Thymoma	ORPHA:99867	Rejected	
186835	Center of expertise for congenital lung malformations	Tubular duplication of the esophagus	ORPHA:100048	Rejected	
		Congenital lobar emphysema	ORPHA:1928	Rejected	
		Congenital alveolar capillary dysplasia	ORPHA:210122	Approved	
		Primary pulmonary hypoplasia	ORPHA:2257	Rejected	
		Bronchogenic cyst	ORPHA:2357	Rejected	
		Congenital pulmonary airway malformation	ORPHA:2444	Approved	
		Congenital pulmonary sequestration	ORPHA:3161	Rejected	
		Tracheal agenesis	ORPHA:3346	Rejected	
		Congenital tracheomalacia	ORPHA:95430	Rejected	
		Pulmonary agenesis	ORPHA:984	Rejected	
187439	Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations	Short bowel Syndrome	ORPHA:104008	Approved	
		Non-syndromic intestinal malformation	ORPHA:108967	Reject	
		Esophageal atresia	ORPHA:1199	Approved	
		Chronic intestinal failure	ORPHA:294422	Approved	
		Hirschsprung disease	ORPHA:388	Approved	
		Sacroccygeal teratoma	ORPHA:494421	Reject	
		Anorectal Malformations	ORPHA:96346	Approved	
		Diaphragmatic or abdominal wall malformation	ORPHA:98043	Approved	

Bovengenoemde kandidaat expertisecentra verkrijgen met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor deze kandidaat expertisecentra verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3260859-1015862-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende clusters van aandoeningen.

Mijn beschikking, d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3260859-1015862-CZ, blijft ongewijzigd voor de kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité na heroverweging hun eerder afgegeven advies handhaaft.



## Motivering bij het besluit

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van de volgende kandidaat expertisecentra voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

- Rare dyslipidemia, met het ORPHA-code 101953;
- Neuronal intranuclear inclusion disease, met het ORPHA-code 2289;
- Classical progressive supranuclear palsy, met het ORPHA-code 240071;
- Frontotemporal dementia with motor neuron disease, met het ORPHA-code 275872;
- Frontotemporal dementia, met het ORPHA-code 282;
- Primary progressive apraxia of speech, met het ORPHA-code 314566;
- PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments, met het ORPHA-code 412066;
- Corticobasal syndrome, met het ORPHA-code 454887;
- Primary progressive aphasia, met het ORPHA-code 95432;
- Rare thyroid disease, met het ORPHA-code 101955;
- Hereditary breast and ovarian cancer syndrome, met het ORPHA-code 145;
- Hereditary Breast Cancer, met het ORPHA-code 227535;
- Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach, met het ORPHA-code 31022;
- Hereditary gastric cancer, met het ORPHA-code 423776;
- Hepatocellular adenoma, met het ORPHA-code 54272;
- 5.1.2e tumor, met het ORPHA-code 99978;
- Mastocytosis, met het ORPHA-code 98292;
- Branchial arch or oral-acral syndrome, met het ORPHA-code 139036;
- Cephalocele, met het ORPHA-code 268817;
- Rare cardiomyopathy, met het ORPHA-code 167848;
- Hypertrophic cardiomyopathy, met het ORPHA-code 217569;
- Dilated cardiomyopathy, met het ORPHA-code 217604;
- Restrictive cardiomyopathy, met het ORPHA-code 217632;
- Left ventricular noncompaction, met het ORPHA-code 54260;
- Marfan syndrome, met het ORPHA-code 558;
- Rare pulmonary hypertension, met het ORPHA-code 71198;
- Interstitial lung disease, met het ORPHA-code 182095;
- Idiopathic pulmonary fibrosis, met het ORPHA-code 2032;
- Sarcoidosis, met het ORPHA-code 797;
- Malignant peritoneal mesothelioma, 168811;
- Pleural mesothelioma, met het ORPHA-code 50251;
- Small cell lung cancer, met het ORPHA-code 70573;
- Congenital alveolar capillary dysplasia, met het ORPHA-code 210122;
- Congenital pulmonary airway malformation, met het ORPHA-code 2444;

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**

3333032-1025958-CZ

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

- Short bowel Syndrome, met het ORPHA-code met het ORPHA-code 104008;
- Diaphragmatic or abdominal wall malformation, met het ORPHA-code 98043;
- Rare inborn errors of metabolism, met het ORPHA-code 68367;
- Glycogen storage disease due LAMP2 deficiency, met het ORPHA-code 34587;
- Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, met het ORPHA-code 365.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**

3333032-1025958-CZ

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift ziet het beoordelingscomité voor de volgende kandidaat expertisecentra geen aanleiding om het eerder afgegeven advies ten aanzien van onderstaande zeldzame aandoeningen aan de passen:

- Sphingolipidosis, met het ORPHA-code 79225;
- Glycogen storage disease, met het ORPHA-code 79201;
- Malignant melanoma of the mucosa, met het ORPHA-code 168999;
- Esthesioneuroblastoma, met het ORPHA-code 1957;
- Rare skin tumor or hamartoma, met het ORPHA-code 79386;
- Rare genetic male infertility, met het ORPHA-code 399980;
- Rare male infertility, met het ORPHA-code 98048;
- Idiopathic Inflammatory Myopathies, met het ORPHA-code 98482;
- Systemic disease with skin involvement, met het ORPHA-code 290836;
- Pyogenic Arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome, met het ORPHA-code 69126.

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet. Gelet op het verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn



verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

**Kenmerk**

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

3333032-1025958-CZ

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2021 waartegen u op 9 november 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij **binnen twee weken schriftelijk** te laten weten of u uw bezwaarschrift van 9 november 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

**Kenmerk**

3333032-1025958-CZ

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: 5.1.2e



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @erasmus.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Erasmus MC  
T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 2040  
3000 CA ROTTERDAM

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e ,

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3260859-1015862-CZ

**Bijlagen**  
65

**Uw brief**  
30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260859-1015862-CZ

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

### Positief advies

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
234115		Hematologic malignancies center of expertise	Myeloid hemopathy	ORPHA:171895
			Multiple myeloma	ORPHA:29073
			Aggressive B-cell non-Hodgkin lymphoma	ORPHA:300846
			Acute lymphoblastic leukemia	ORPHA:513
203524		Erasmus MC Bone Center	Pseudohypoparathyroidism with Albright hereditary osteodystrophy	ORPHA:457059
			Primary bone dysplasia with increased bone density	ORPHA:93444
			Primary bone dysplasia with decreased bone density	ORPHA:93446
			Primary bone dysplasia with defective bone mineralization	ORPHA:93447
			Primary bone dysplasia with disorganized development of skeletal components	ORPHA:93450
193192		Center of expertise for pediatric laryngotracheal stenosis	Larynx anomaly	ORPHA:156249
			Tracheal anomaly	ORPHA:156252
193083		Neuromuscular Center Erasmus MC	Guillain-Barré syndrome	ORPHA:2103
			Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	ORPHA:2932
			Neuromuscular disease	ORPHA:68381
			Skeletal muscle disease	ORPHA:98472
187512		Expertise center for rare IBD and intractable diarrhea	Rare peripheral neuropathy	ORPHA:98496
			rare inflammatory bowel disease	ORPHA:104012
			Necrotizing enterocolitis	ORPHA:391673
187459			Intractable diarrhea of infancy	ORPHA:73014
			Rare Pediatric Vasculitis	ORPHA:280369

		Centre of expertise for Children with Autoimmune Diseases	Juvenile Idiopathic Arthritis	ORPHA:92	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
			Pediatric Systemic Lupus Erythematosus	ORPHA:93552	
187418		The ENCORE expertise center for neurodevelopmental disorders	Rare nonsyndromic intellectual disability	ORPHA:101685	<b>Kenmerk</b> 3260859-1015862-CZ
			Rare syndromic intellectual disability	ORPHA:102369	
			Rare pervasive developmental disorder	ORPHA:168778	
			Polymalformative genetic syndrome with increased risk of developing cancer	ORPHA:183422	
			Cockayne Syndrome	ORPHA:191	
			15q11q13 microduplication syndrome	ORPHA:238446	
			Trichothiodystrophy	ORPHA:33364	
			RASopathy	ORPHA:536391	
			Neurofibromatosis type 1	ORPHA:636	
			Angelman syndrome	ORPHA:72	
			Tuberous sclerosis complex	ORPHA:805	
			Fragile X syndrome	ORPHA:908	
			Xeroderma Pigmentosum	ORPHA:910	
			Central nervous system malformation	ORPHA:98044	
			Malformation syndrome with hamartosis	ORPHA:98196	
187069		Center of expertise for rare urinary tract tumors & testicular tumors	Tumor of testis and paratestis	ORPHA:363472	
			Rare urinary tract tumor	ORPHA:98058	
187041		Cleft Center of expertise Erasmus MC	Rare disease with 5.1.2e syndrome	ORPHA:138044	
			Cleft lip with or without cleft palate	ORPHA:1991	
			Cleft palate	ORPHA:2014	
			Isolated 5.1.2e syndrome	ORPHA:718	
187013		Center of expertise for Ehlers-Danlos syndromes	5.1.2e syndrome	ORPHA:98249	
186912	Amsterdam UMC	Expert Center Genetic Obesity	genetic obesity	ORPHA:77828	
186806		Erasmus MC Expert Center Endocarditis	Infective endocarditis	ORPHA:570762	
186769	Sint Franciscus Vlietland Groep	Mesenteric Ischemia Center Rotterdam	Celiac artery compression syndrome	ORPHA:293208	
186741		Erasmus MC Center of Expertise for Rare Kidney and Urinary Tract Disease	Idiopathic Nephrotic Syndrome	ORPHA:357502	
			5.1.2e syndrome	ORPHA:84085	
			Renal or urinary tract malformation	ORPHA:93545	
			familial cystic renal disease	ORPHA:93587	
			rare renal tubular disease	ORPHA:93603	
186682		Center of Expertise for Familial and Hereditary Tumors	Intestinal polyposis syndrome	ORPHA:104010	
			Lynch Syndrome	ORPHA:144	



186298		Cystic Fibrosis center of expertise Rotterdam	Cystic Fibrosis	ORPHA:586	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
185871		Expert Center Rare Growth Disorders	Growth hormone insensitivity syndrome	ORPHA:181393	
			SHOX-related short stature	ORPHA:314795	<b>Kenmerk</b> 3260859-1015862-CZ
			Non-acquired isolated growth hormone deficiency	ORPHA:631	
			Silver-Russell syndrome	ORPHA:813	
185776		Center of expertise for congenital heart diseases Erasmus MC Rotterdam	Rare congenital non-syndromic heart malformation	ORPHA:88991	
185646		Expert Center spinal disraphism Rotterdam	Neural tube closure defect	ORPHA:268357	
			Isolated spina bifida	ORPHA:823	
185517		ErasmusMC Center of expertise for Congenital Hand and Upper Limb Malformations	Congenital limb malformation	ORPHA:68378	
185384		Center of Expertise for Rare Systemic Immune Disease	Behcet disease	ORPHA:117	
			Non-Langerhans cell histiocytosis	ORPHA:157987	
			Hemophagocytic syndrome	ORPHA:158032	
			IgG4-related disease	ORPHA:284264	
			Primary Sjögren Syndrome	ORPHA:289390	
			Langerhans cell histiocytosis	ORPHA:389	
			IgG4-related pachymeningitis	ORPHA:449427	
			Systemic sclerosis	ORPHA:90291	
185079		Immunodeficiency center of expertise	Primary Immunodeficiency	ORPHA:101997	
181073		Soft tissue sarcoma center of expertise	Rare soft tissue tumor	ORPHA:71209	
180958		Brain Tumor Center of Expertise	Rare nervous system tumor	ORPHA:98062	
180801		Sickle Cell and Thalassemia Comprehensive Care Center	Alpha thalassemia and related diseases	ORPHA:275745	
			Beta-thalassemia and related diseases	ORPHA:275749	
			Sickle cell disease and related diseases	ORPHA:275752	
			Hemoglobinopathy	ORPHA:68364	
180753		Expertise Center for Rare Bleeding disorders	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	ORPHA:248315	
			Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	ORPHA:248326	
			Hemophilia	ORPHA:448	
			Von Willebrand Disease	ORPHA:903	
175104		Porphyria Expertcenter Rotterdam	Porphyria	ORPHA:738	
202284	Oogziekenhuis Rotterdam	Rotterdam centre rare eye cancer	Malignant melanoma of the mucosa	ORPHA:168999	
			Uveal melanoma	ORPHA:39044	



186389	Leiden UMC	Leprosy Center of Expertise	Leprosy	ORPHA:548
--------	------------	-----------------------------	---------	-----------

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

**Kenmerk**  
3260859-1015862-CZ

### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
187368	Erasmus MC Institute of Tropical Diseases	Rickettsial disease	ORPHA:102021
		Schistosomiasis	ORPHA:1247
		Rare parasitic disease	ORPHA:163588
		Mycetoma	ORPHA:2583
		Viral hemorrhagic fever	ORPHA:341
		Arbovirus fever	ORPHA:344
		Histoplasmosis	ORPHA:390
		Leishmaniasis	ORPHA:507
		Leptospirosis	ORPHA:509
		Middle East respiratory syndrome	ORPHA:576074
		Malaria	ORPHA:673
		Rabies	ORPHA:770
		Rare form of salmonellosis	ORPHA:795
		Scrub typhus	ORPHA:83317
		Infectious encephalitis	ORPHA:98252
187318	Expertise center Male Fertility	Rare genetic male infertility	ORPHA:399980
		Rare male infertility	ORPHA:98048
187290	I-HEAR; expert center for congenital profound hearing loss	Rare deafness	ORPHA:68361
187206	Expert center for Rare Skin Tumors	Rare skin tumor or hamartoma	ORPHA:79386
187176	Expert center for premature menopause	Genetic non-acquired premature ovarian failure	ORPHA:485382
		Acquired premature ovarian failure	ORPHA:95709
		Non acquired premature ovarian failure	ORPHA:95710
187099	Rare Thrombosis Center of Expertise	Rare thrombotic disease of hematologic origin	ORPHA:182054
186875	Expert Center spherocytosis and other red cell membrane defects	Hereditary elliptocytosis	ORPHA:288
		Hereditary spherocytosis	ORPHA:822
		Rare constitutional hemolytic anemia due to a red cell membrane anomaly	ORPHA:98364
		Hereditary stomatocytosis	ORPHA:98365
186835	Center of expertise for congenital lung malformations	Tubular duplication of the esophagus	ORPHA:100048
		Congenital lobar emphysema	ORPHA:1928
		Congenital alveolar capillary dysplasia	ORPHA:210122
		Primary pulmonary hypoplasia	ORPHA:2257
		Bronchogenic cyst	ORPHA:2357

		Congenital pulmonary airway malformation	ORPHA:2444	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
		Congenital pulmonary sequestration	ORPHA:3161	
		Tracheal agenesis	ORPHA:3346	
		Congenital tracheomalacia	ORPHA:95430	
		Pulmonary agenesis	ORPHA:984	
186067	Center of expertise for lung cancer	Malignant peritoneal mesothelioma	ORPHA:168811	<b>Kenmerk</b> 3260859-1015862-CZ
		Pleural mesothelioma	ORPHA:50251	
		Small cell lung cancer	ORPHA:70573	
		Thymoma	ORPHA:99867	
186024	Academic center of excellence for sarcoidosis	Sarcoidosis	ORPHA:797	
185953	Academic center of excellence for Interstitial Lung Disease	Interstitial lung disease	ORPHA:182095	
		Idiopathic pulmonary fibrosis	ORPHA:2032	
		Genetic interstitial lung disease	ORPHA:264992	
185911	Center of expertise for Pulmonary hypertension	Rare pulmonary hypertension	ORPHA:71198	
185100	Center of expertise for rare mast cell related diseases	Non-histaminic angioedema	ORPHA:658	
		Rare urticaria	ORPHA:79384	
		Mastocytosis	ORPHA:98292	
185010	Erasmus MC Center of Expertise for Pancreatic Diseases	Rare pancreatic disease	ORPHA:101937	
181027	Academic Breast and Ovarian Cancer Center	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145	
		Hereditary Breast Cancer	ORPHA:227535	
175152	Frontotemporal Dementia center of expertise	neuronal intranuclear inclusion disease	ORPHA:2289	
		classical progressive supranuclear palsy	ORPHA:240071	
		Frontotemporal dementia with motor neuron disease	ORPHA:275872	
		Frontotemporal dementia	ORPHA:282	
		primary progressive apraxia of speech	ORPHA:314566	
		PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments	ORPHA:412066	
		corticobasal syndrome	ORPHA:454887	
		amyotrophic lateral sclerosis-parkinsonism-dementia complex	ORPHA:90020	
		Primary progressive aphasia	ORPHA:95432	
175123	Expertise center Erasmus MC Vascular Genetics	Rare dyslipidemia	ORPHA:101953	
175085	Pompe Center	glycogen storage disease due LAMP2 deficiency	ORPHA:34587	
		glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	ORPHA:365	
		glycogen storage disease	ORPHA:79201	
186339	Center of Expertise for Perinatal Psychiatry	Postpartum Psychose	ORPHA:443173	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
187147	Center of expertise for idiopathic bronchiectases	Idiopathic bronchiectasis	ORPHA:60033

**Kenmerk**  
3260859-1015862-CZ

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van dit kandidaat ECZA niet inhoudelijk kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door het betreffende kandidaat ECZA.

### **Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
193212	Center of rare skin diseases	Congenital lethal erythroderma	ORPHA:1954	approved
		Systemic disease with skin involvement	ORPHA:290836	reject
		Vascular anomaly or angioma	ORPHA:68419	approved
		Pyogenic Arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome	ORPHA:69126	reject
		Ichthyosis	ORPHA:79354	approved
187536	Centre of expertise for inflammatory myopathies	Juvenile dermatomyositis	ORPHA:93672	approved
		Idiopathic Inflammatory Myopathies	ORPHA:98482	reject
187439	Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations	Short bowel Syndrome	ORPHA:104008	reject
		Non-syndromic intestinal malformation	ORPHA:108967	reject
		Esophageal atresia	ORPHA:1199	approved
		Chronic intestinal failure	ORPHA:294422	approved
		Hirschsprung disease	ORPHA:388	approved
		Sacroccygeal teratoma	ORPHA:494421	reject
		Anorectal Malformations	ORPHA:96346	approved
		Diaphragmatic or abdominal wall malformation	ORPHA:98043	reject
186661	Center of expertise for pregnancy induced diseases	Acute fatty liver of pregnancy	ORPHA:243367	approved
		Intrahepatic cholestasis of pregnancy	ORPHA:69665	reject
185813	Expert Center 5.1.2e syndrome	Temple syndrome	ORPHA:254516	reject
		5.1.2e syndrome	ORPHA:398073	approved
		Prader-Willi syndrome	ORPHA:739	approved
185734	Center of expertise for inherited cardiovascular diseases	Genetic cardiac rhythm disease	ORPHA:101934	approved
		Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848	reject
		Hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA:217569	reject
		Dilated cardiomyopathy	ORPHA:217604	reject
		Restrictive cardiomyopathy	ORPHA:217632	reject
		Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	ORPHA:247	approved
		Left ventricular noncompaction	ORPHA:54260	reject
		Marfan syndrome	ORPHA:558	reject

		Peripartum cardiomyopathy	ORPHA:563	approved	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
		Loeys Dietz syndrome	ORPHA:60030	approved	
		Familial thoracic aortic aneurysms dissections	ORPHA:91387	approved	
185573	Center of expertise for DSD	Disorders of sex development	ORPHA:90771	approved	<b>Kenmerk</b> 3260859-1015862-CZ
		Posterior hypospadias	ORPHA:95706	reject	
185471	Dutch Craniofacial Center of Expertise	Aplasia cutis congenita	ORPHA:1114	reject	
		Progressive hemifacial atrophy	ORPHA:1214	approved	
		branchial arch or oral-acral syndrome	ORPHA:139036	reject	
		Isolated craniosynostosis	ORPHA:139390	approved	
		Syndromic craniosynostosis	ORPHA:139393	approved	
		Facial cleft	ORPHA:141229	approved	
		Paralytic facial malformation	ORPHA:156224	reject	
		Temporomandibular joint anomaly	ORPHA:210581	approved	
		Cephalocele	ORPHA:268817	reject	
		Dysostosis with predominant craniofacial involvement	ORPHA:93453	approved	
		Acalvaria	ORPHA:945	reject	
185053	Erasmus MC Liver Center of Expertise	Rare vascular liver disease	ORPHA:101938	approved	
		Rare hepatic and biliary tract tumor	ORPHA:101943	approved	
		Primary sclerosing cholangitis	ORPHA:171	reject	
		Primary biliary cholangitis	ORPHA:186	reject	
		Adult hepatocellular carcinoma	ORPHA:210159	approved	
		Autoimmune hepatitis	ORPHA:2137	reject	
		Hepatocellular adenoma	ORPHA:54272	reject	
		Klatskin tumor	ORPHA:99978	reject	
185032	Erasmus MC Oesophageal and Gastric Cancer center of expertise	Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach	ORPHA:314022	approved	
		Gastric linitis plastica	ORPHA:36273	reject	
		Hereditary gastric cancer	ORPHA:423776	reject	
		Carcinoma of esophagus	ORPHA:70482	approved	
181054	Expert center for rare head & neck tumors	Malignant melanoma of the mucosa	ORPHA:168999	reject	
		Esthesioneuroblastoma	ORPHA:1957	reject	
		Rare head and neck tumor	ORPHA:290849	approved	
180704	Erasmus MC Centre of Expertise for Endocrine Disorders	Rare adrenal disease	ORPHA:101954	approved	
		Rare thyroid disease	ORPHA:101955	reject	
		Rare hypothalamic or pituitary disease	ORPHA:181384	approved	
		Tumor of endocrine glands	ORPHA:182130	approved	
		Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877	approved	
180679	Centre of expertise for oligodontia		ORPHA:79373	approved	
		Ectodermal dysplasia syndrome			
	Centre of expertise for oligodontia	Cleidocranial dysplasia and isolated cranial ossification defect	ORPHA:93451	reject	
	Centre of expertise for oligodontia	Oligodontia	ORPHA:99798	approved	
180599	Erasmus MC center of expertise for inflammatory disorders of the	Limbic encephalitis	ORPHA:163892	approved	
		Inflammatory and autoimmune disease with epilepsy	ORPHA:166484	approved	
		Rare neuroinflammatory or neuroimmunological disease	ORPHA:182064	approved	



	central nervous system	Limbic encephalitis with NMDA receptor antibodies	ORPHA:217253	approved	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3260859-1015862-CZ
		Multiple sclerosis variant	ORPHA:228145	approved	
		CLIPPERS	ORPHA:284448	reject	
		Stiff person spectrum disorder	ORPHA:3198	approved	
		Paraneoplastic neurologic syndrome	ORPHA:36388	approved	
		Autoimmune encephalopathy with parasomnia and obstructive sleep apnea	ORPHA:420789	approved	
		Pediatric Multiple Sclerosis	ORPHA:477738	approved	
		Neuromyelitis optica spectrum disorder	ORPHA:71211	approved	
		Acute Disseminated Encephalomyelitis	ORPHA:83597	approved	
		5.1.2e syndrome	ORPHA:838	approved	
		Postinfectious encephalitis	ORPHA:98253	approved	
		Autoimmune neurological channelopathy	ORPHA:98750	approved	
175066	Center for PKU, urea cycle disorders and organic acidurias	organic aciduria	ORPHA:289899	approved	
		phenylketonuria	ORPHA:716	reject	
		disorder of amino acid and other organic acid metabolism	ORPHA:79062	approved	
		disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification	ORPHA:79167	approved	
		disorder of branched-chain amino acid metabolism	ORPHA:79197	approved	
175042	Center for Lysosomal and Metabolic Diseases	Crigler-Najjar syndrome	ORPHA:205	approved	
		neuronal ceroid lipofuscinosis	ORPHA:216	approved	
		glycoproteinosis	ORPHA:309279	approved	
		Lysosomal disease	ORPHA:68366	approved	
		rare inborn errors of metabolism	ORPHA:68367	reject	
		disorder of lysosomal amino acid transport	ORPHA:79207	approved	
		mucopolysaccharidosis	ORPHA:79213	approved	
		sphingolipidosis	ORPHA:79225	reject	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

@minvws.nl.

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260859-1015862-CZ

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
 3260859-1015862-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
T.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

Doorkiesnummer 33930

Kamernummer Na1418

E-mail 5.1.2i@erasmusmc.nl

Ons kenmerk RvB 398640

Datum 09-11-2021

Per e-mail: WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl

Geachte minister 5.1.2e

**Postadres**  
Postbus 2040  
3000 CA Rotterdam

**Bezoekadres**  
Dr. Molewaterplein 40  
3015 GD Rotterdam

**Parkeergarage**  
Wytemaweg 12  
3015 CN Rotterdam

De Raad van Bestuur van het Erasmus MC onderschrijft de noodzaak om de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening in Nederland te verbeteren en het belang van goed functionerende, erkende expertisecentra om dit mede te realiseren.

Naar aanleiding van uw beschikking van 30 september j.l. met kenmerk 3260859-1015862-CZ heeft de Raad van Bestuur overleg gevoerd met de expertisecentra die een afwijzing hebben ontvangen op hun aanvraag voor erkenning. Op basis daarvan heeft zij besloten een verzoek tot heroverweging en daarmee bezwaar tegen de beschikking in te dienen voor de aanvraag tot erkenning van:

**Voorzitter Raad van Bestuur**  
5.1.2i 5.1.2e

**Decaan en vice-voorzitter**  
5.1.2e

**Lid Raad van Bestuur**  
5.1.2e

**Lid Raad van Bestuur**  
5.1.2e

**Bestuurssecretaris**  
5.1.2e

	AIMS nummer	Assessment Number	Naam EC (EN)
1	175085	G-18-7	Pompe Center
2	175123	G-18-5	Expertise center Erasmus MC Vascular Genetics
3	175152	G-9-4	Frontotemporal Dementia center of expertise
4	181027	G-15-5	Academic Breast and Ovarian Cancer Center
5	185100	G-10-6	Center of expertise for rare mast cell related diseases
6	185911	G-8-13	Center of expertise for Pulmonary hypertension
7	185953	G-8-12	Academic center of excellence for Interstitial Lung Disease
8	186024	G-8-11	Academic center of excellence for sarcoidosis
9	186067	G-8-10	Center of expertise for lung cancer
10	186835	G-8-7	Center of expertise for congenital lung malformations
11	187206	G-10-5	Expert center for Rare Skin Tumors
12	187318	G-3-10	Expertise center Male Fertility

Daarnaast dient de Raad van Bestuur een bezwaar in voor een aantal expertisecentra die voor een gedeelte van de aangevraagde (clusters van) aandoeningen een afwijzing hebben ontvangen. Het betreft de volgende expertisecentra:

	AIMS nummer	Assessment Number	Naam EC (EN)
13	175042	G-18-15	Center for Lysosomal and Metabolic Diseases
14	180704	G-3-9	Erasmus MC Centre of Expertise for Endocrine Disorders
15	181054	G-11-20	Expert center for rare head & neck tumors
16	185032	G-11-18	Erasmus MC Oesophageal and Gastric Cancer center of expertise
17	185053	G-20-4	Erasmus MC Liver Center of expertise
18	185471	G-2-8	Dutch Craniofacial Center of Expertise
19	185734	G-16-7	Center of expertise for inherited cardiovascular diseases
20	187439	G-7-6	Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations
21	187536	G-21-3	Centre of expertise for inflammatory myopathies
22	193212	G-10-4	Center of rare skin diseases

Wij menen dat op basis van de argumenten zoals verwoord door de expertisecentra in bijlagen 1 en 2 het aanvragen van erkenning voor bovenstaande expertise centra gegrond is.

Bij erkenning van bovenstaand genoemde centra als expertisecentra voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, stelt het Erasmus MC uiteraard alles in het werk om de continuïteit en doorontwikkeling van deze expertisecentra te garanderen.

Hoogachtend,

5.1.2e

5.1.2 5.1.2e

Voorzitter Raad van Bestuur

#### **Bijlagen:**

1. Bezwaarschriften ('rebuttal forms') ECZA
2. Bijlagen bij bezwaarschriften ECZA



**erkenningECZA@minvws.nl**

**Van:** \_Dienstpostbus WJZ bezwaar en beroep  
**Verzonden:** woensdag 10 november 2021 09:23  
**Aan:** erkenningECZA@minvws.nl  
**Onderwerp:** FW: Bezwaarschrift Erasmus MC n.a.v. beschikking 3260859-1015862-CZ - erkenning ECZA  
**Bijlagen:** RvB 398640 Erasmus MC\_bezwaar ECZA\_211109.pdf; Bijlage 1 Erasmus MC\_bezwaar ECZA \_211109.pdf

**Categorieën:** bezwaarschrift

Beste collega's,

Hierbij informeer ik jullie over een nieuw bezwaar van Erasmus Medisch Centrum.  
 Graag ontvang ik een afschrift van het besluit.  
 Bij voorbaat dank.

Met vriendelijke groet,

5.1.2e  
 Balie Wetgeving en Juridische Zaken

.....  
**Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport**  
**Directie Wetgeving en Juridische Zaken**  
 Parnassusplein 5 | Den Haag  
 Postbus 20350 | 2500 EJ | Den Haag

.....  
**T** 5.1.2e  
**E** 5.1.2e @minvws.nl

---

**Van:** 5.1.2e <5.1.2e@erasmusmc.nl>  
**Verzonden:** woensdag 10 november 2021 09:17  
**Aan:** \_Dienstpostbus WJZ bezwaar en beroep <WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl>  
**CC:** 5.1.2e 5.1.2e <5.1.2e@minvws.nl>; 5.1.2e <5.1.2e@erasmusmc.nl>; 5.1.2e  
 5.1.2e @erasmusmc.nl>; 5.1.2e <5.1.2e@erasmusmc.nl>; 5.1.2e  
 <5.1.2e@erasmusmc.nl>  
**Onderwerp:** Bezwaarschrift Erasmus MC n.a.v. beschikking 3260859-1015862-CZ - erkenning ECZA

Geachte minister 5.1.2e

Namens 5.1.2e informeer ik u hiermee dat de Raad van Bestuur van het Erasmus MC de noodzaak om de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening in Nederland te verbeteren onderschrijft en het belang van goed functionerende, erkende expertisecentra om dit mede te realiseren.

Naar aanleiding van uw beschikking van 30 september jl. met kenmerk 3260859-1015862-CZ heeft de Raad van Bestuur van het Erasmus MC besloten een bezwaarschrift in te dienen voor 22 expertisecentra die een (gedeelte) afwijzing hebben ontvangen op hun aanvraag voor erkenning.

Bijgevoegd treft u het bezwaarschrift en bijlage 1, 'rebuttal forms' van de expertisecentra, aan.  
 Bijlage 2, de bijlagen bij de bezwaren, stuurt 5.1.2e u vandaag toe via SURFfilesender, i.v.m. het formaat van het bestand.

Wij ontvangen graag een ontvangstbevestiging van het bezwaar en de bijlagen.

Met vriendelijke groet,

5.1.2e  
**Secretaresse** 5.1.2e *voorzitter raad van bestuur*

raad van bestuur



Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam

Bezoekadres: kamer Na 1410, Dr.Molewaterplein 40, 3015 GD Rotterdam

E-mail [5.1.2e@erasmusmc.nl](mailto:5.1.2e@erasmusmc.nl) | Telefoon [5.1.2e](tel:5.1.2e) | Telefoon [5.1.2e](tel:5.1.2e) | Fax [5.1.2e](tel:5.1.2e)  
[www.erasmusmc.nl](http://www.erasmusmc.nl)



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185053	
Assessment Number:	G-20-4	
Name center of expertise:	Erasmus MC Liver Center of Expertise	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:54272	Hepatocellular adenoma	Final Approved
ORPHA:210159	Adult hepatocellular carcinoma	Final Approved
ORPHA:99978	Klatskin tumor	Final Approved
ORPHA:101943	Rare hepatic and biliary tract tumor	Final Approved
ORPHA:171	Primary sclerosing cholangitis	Reject
ORPHA:186	Primary biliary cholangitis	Reject
ORPHA:2137	Autoimmune hepatitis	Reject
ORPHA:101938	Rare vascular liver disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		



5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hepatocellular adenoma	Orphacode:	ORPHA:54272
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Adult hepatocellular carcinoma	Orphacode:	ORPHA:210159
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	5.1.2e tumor	Orphacode:	ORPHA:99978
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Rare hepatic and biliary tract tumor	Orphacode:	ORPHA:101943
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Primary sclerosing cholangitis	Orphacode:	ORPHA:171
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Primary biliary cholangitis	Orphacode:	ORPHA:186
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Autoimmune hepatitis	Orphacode:	ORPHA:2137
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Rare vascular liver disease	Orphacode:	ORPHA:101938
------------	-----------------------------	------------	--------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
--------------------	----	--------------------	----

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Hepatocellular adenoma		Orphacode:	ORPHA:54272	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Adult hepatocellular carcinoma		Orphacode:	ORPHA:210159	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	5.1.2e tumor		Orphacode:	ORPHA:99978	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Rare hepatic and biliary tract tumor		Orphacode:	ORPHA:101943	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren					
Condition:	Primary sclerosing cholangitis		Orphacode:	ORPHA:171	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:	Primary biliary cholangitis		Orphacode:	ORPHA:186	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren					
Condition:	Autoimmune hepatitis		Orphacode:	ORPHA:2137	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren					
Condition:	Rare vascular liver disease		Orphacode:	ORPHA:101938	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

### 1.1 Application Details

Hospital:	Erasmus MC
AIMS ID:	185100
Assessment Number:	G-10-6
Name center of expertise:	Center of expertise for rare mast cell related diseases
Name main contact:	5.1.2e

### 1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98292	Mastocytosis	Final Approved
ORPHA:658	Non-histaminic angioedema	Reject
ORPHA:79384	Rare urticaria	Reject

### 1.3 Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

### 1.4 Indicators

Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

### 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Mastocytosis	Orphacode:	ORPHA:98292
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Non-histaminic angioedema	Orphacode:	ORPHA:658
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Rare urticaria	Orphacode:	ORPHA:79384
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Mastocytosis		Orphacode:	ORPHA:98292	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Non-histaminic angioedema		Orphacode:	ORPHA:658	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Rare urticaria		Orphacode:	ORPHA:79384	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185471	
Assessment Number:	G-2-8	
Name center of expertise:	Dutch Craniofacial Center of Expertise	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:139390	Isolated craniosynostosis	Final Approved
ORPHA:139393	Syndromic craniosynostosis	Final Approved
ORPHA:93453	Dysostosis with predominant craniofacial involvement	Final Approved
ORPHA:139036	branchial arch or oral-acral syndrome	Final Approved
ORPHA:141229	Facial cleft	Final Approved
ORPHA:268817	Cephalocele	Final Approved
ORPHA:1214	Progressive hemifacial atrophy	Final Approved
ORPHA:1114	Aplasia cutis congenita	Reject
ORPHA:210581	Temporomandibular joint anomaly	Final Approved
ORPHA:945	Acalvaria	Reject
ORPHA:156224	Paralytic facial malformation	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	



12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5	Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité	
5.1.5		
1.6	Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):	
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1	Checks 1 - Checks		
Condition:	Isolated craniosynostosis	Orphacode:	ORPHA:139390
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1	Checks 2 - Checks		
Condition:	Syndromic craniosynostosis	Orphacode:	ORPHA:139393
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1	Checks 3 - Checks		
Condition:	Dysostosis with predominant craniofacial involvement	Orphacode:	ORPHA:93453
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1	Checks 4 - Checks		
Condition:	branchial arch or oral-acral syndrome	Orphacode:	ORPHA:139036
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1	Checks 5 - Checks		
Condition:	Facial cleft	Orphacode:	ORPHA:141229
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1	Checks 6 - Checks		
Condition:	Cephalocele	Orphacode:	ORPHA:268817

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Progressive hemifacial atrophy	Orphacode:	ORPHA:1214
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Aplasia cutis congenita	Orphacode:	ORPHA:1114
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Temporomandibular joint anomaly	Orphacode:	ORPHA:210581
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Acalvaria	Orphacode:	ORPHA:945
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Paralytic facial malformation	Orphacode:	ORPHA:156224
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Isolated craniosynostosis		Orphacode:	ORPHA:139390	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Syndromic craniosynostosis		Orphacode:	ORPHA:139393	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Dysostosis with predominant craniofacial involvement		Orphacode:	ORPHA:93453	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	branchial arch or oral-acral syndrome		Orphacode:	ORPHA:139036	
1.1, 3.1 en 3.2:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Zorgpad:					
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Facial cleft		Orphacode:	ORPHA:141229	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cephalocele		Orphacode:	ORPHA:268817	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Progressive hemifacial atrophy		Orphacode:	ORPHA:1214	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Aplasia cutis congenita		Orphacode:	ORPHA:1114	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Temporomandibular joint anomaly		Orphacode:	ORPHA:210581	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Acalvaria		Orphacode:	ORPHA:945	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Paralytic facial malformation		Orphacode:	ORPHA:156224	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185734	
Assessment Number:	G-16-7	
Name center of expertise:	Center of expertise for inherited cardiovascular diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:167848	Rare cardiomyopathy	Final Approved
ORPHA:217569	Hypertrophic cardiomyopathy	Final Approved
ORPHA:247	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	Final Approved
ORPHA:217604	Dilated cardiomyopathy	Final Approved
ORPHA:217632	Restrictive cardiomyopathy	Final Approved
ORPHA:54260	Left ventricular noncompaction	Final Approved
ORPHA:101934	Genetic cardiac rhythm disease	Final Approved
ORPHA:558	Marfan syndrome	Final Approved
ORPHA:60030	Loeys Dietz syndrome	Final Approved
ORPHA:91387	Familial thoracic aortic aneurysms dissections	Final Approved
ORPHA:563	Peripartum cardiomyopathy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

5.1.5

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:167848
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Hypertrophic cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:217569
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:247
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Dilated cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:217604
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja



door RvB:		door RvB:	
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Restrictive cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:217632
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Left ventricular noncompaction	Orphacode:	ORPHA:54260
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Genetic cardiac rhythm disease	Orphacode:	ORPHA:101934
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Marfan syndrome	Orphacode:	ORPHA:558
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	5.1.2e syndrome	Orphacode:	ORPHA:60030
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Familial thoracic aortic aneurysms dissections	Orphacode:	ORPHA:91387
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Peripartum cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:563
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:167848	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hypertrophic cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:217569	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:247	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Dilated cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:217604	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Restrictive cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:217632	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Left ventricular noncompaction		Orphacode:	ORPHA:54260	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Genetic cardiac rhythm disease		Orphacode:	ORPHA:101934	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Marfan syndrome		Orphacode:	ORPHA:558	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	5.1.2e syndrome		Orphacode:	ORPHA:60030	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Familial thoracic aortic aneurysms dissections		Orphacode:	ORPHA:91387	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren

Condition:	Peripartum cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:563	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185911	
Assessment Number:	G-8-13	
Name center of expertise:	Center of expertise for Pulmonary hypertension	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:71198	Rare pulmonary hypertension	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare pulmonary hypertension	Orphacode:	ORPHA:71198
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare pulmonary hypertension			Orphacode:	ORPHA:71198
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:				Orphacode:	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:				Orphacode:	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	Erasmus MC
AIMS ID:	185953
Assessment Number:	G-8-12
Name center of expertise:	Academic center of excellence for Interstitial Lung Disease
Name main contact:	5.1.2e

## 1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:182095	Interstitial lung disease	Final Approved
ORPHA:2032	Idiopathic pulmonary fibrosis	Final Approved
ORPHA:264992	Genetic interstitial lung disease	Reject

## 1.3 Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

## 1.4 Indicators

Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name

Sterke punten

Verbeterpunten

5.1.5

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Interstitial lung disease	Orphacode:	ORPHA:182095
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Idiopathic pulmonary fibrosis	Orphacode:	ORPHA:2032
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Genetic interstitial lung disease	Orphacode:	ORPHA:264992
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Interstitial lung disease		Orphacode:	ORPHA:182095	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Idiopathic pulmonary fibrosis		Orphacode:	ORPHA:2032	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**



Condition:	Genetic interstitial lung disease		Orphacode:	ORPHA:264992	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186024	
Assessment Number:	G-8-11	
Name center of expertise:	Academic center of excellence for sarcoidosis	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:797	Sarcoidosis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5		
1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks			
Condition:	Sarcoidosis	Orphacode:	ORPHA:797
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1    Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Sarcoidosis		Orphacode:	ORPHA:797	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186067	
Assessment Number:	G-8-10	
Name center of expertise:	Center of expertise for lung cancer	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:50251	Pleural mesothelioma	Final Approved
ORPHA:168811	Malignant peritoneal mesothelioma	Final Approved
ORPHA:99867	Thymoma	Reject
ORPHA:70573	Small cell lung cancer	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name

Sterke punten

Verbeterpunten

5.1.5

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Pleural mesothelioma	Orphacode:	ORPHA:50251
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Malignant peritoneal mesothelioma	Orphacode:	ORPHA:168811
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Thymoma	Orphacode:	ORPHA:99867
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Small cell lung cancer	Orphacode:	ORPHA:70573
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Pleural mesothelioma		Orphacode:	ORPHA:50251	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Malignant peritoneal mesothelioma	Orphacode:	ORPHA:168811
------------	-----------------------------------	------------	--------------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1    Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Thymoma		Orphacode:	ORPHA:99867	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1    Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Small cell lung cancer		Orphacode:	ORPHA:70573	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186835	
Assessment Number:	G-8-7	
Name center of expertise:	Center of expertise for congenital lung malformations	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:2444	Congenital pulmonary airway malformation	Final Approved
ORPHA:3161	Congenital pulmonary sequestration	Reject
ORPHA:1928	Congenital lobar emphysema	Reject
ORPHA:2357	Bronchogenic cyst	Reject
ORPHA:210122	Congenital alveolar capillary dysplasia	Final Approved
ORPHA:984	Pulmonary agenesis	Reject
ORPHA:2257	Primary pulmonary hypoplasia	Reject
ORPHA:3346	Tracheal agenesis	Reject
ORPHA:95430	Congenital tracheomalacia	Reject
ORPHA:100048	Tubular duplication of the esophagus	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Congenital pulmonary airway malformation	Orphacode:	ORPHA:2444
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Congenital pulmonary sequestration	Orphacode:	ORPHA:3161
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Congenital lobar emphysema	Orphacode:	ORPHA:1928
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Bronchogenic cyst	Orphacode:	ORPHA:2357
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Congenital alveolar capillary dysplasia	Orphacode:	ORPHA:210122
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Pulmonary agenesis	Orphacode:	ORPHA:984
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Primary pulmonary hypoplasia	Orphacode:	ORPHA:2257
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Tracheal agenesis	Orphacode:	ORPHA:3346
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Congenital tracheomalacia	Orphacode:	ORPHA:95430
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Tubular duplication of the esophagus	Orphacode:	ORPHA:100048
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital pulmonary airway malformation		Orphacode:	ORPHA:2444	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital pulmonary sequestration		Orphacode:	ORPHA:3161	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital lobar emphysema		Orphacode:	ORPHA:1928	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Bronchogenic cyst		Orphacode:	ORPHA:2357	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital alveolar capillary dysplasia		Orphacode:	ORPHA:210122	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					

Condition:	Pulmonary agenesis		Orphacode:	ORPHA:984	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary pulmonary hypoplasia		Orphacode:	ORPHA:2257	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Tracheal agenesis		Orphacode:	ORPHA:3346	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital tracheomalacia		Orphacode:	ORPHA:95430	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Tubular duplication of the esophagus		Orphacode:	ORPHA:100048	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187206	
Assessment Number:	G-10-5	
Name center of expertise:	Expert center for Rare Skin Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79386	Rare skin tumor or hamartoma	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

5.1.2e

1.6

Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
<div>5.1.5</div>		

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare skin tumor or hamartoma	Orphacode:	ORPHA:79386
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare skin tumor or hamartoma		Orphacode:	ORPHA:79386	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	175042	
Assessment Number:	G-18-15	
Name center of expertise:	Center for Lysosomal and Metabolic Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68367	rare inborn errors of metabolism	Reject
ORPHA:68366	Lysosomal disease	Final Approved
ORPHA:216	neuronal ceroid lipofuscinosis	Final Approved
ORPHA:309279	glycoproteinosis	Final Approved
ORPHA:79207	disorder of lysosomal amino acid transport	Final Approved
ORPHA:79213	mucopolysaccharidosis	Final Approved
ORPHA:79225	sphingolipidosis	Reject
ORPHA:205	Crigler-Najjar syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	rare inborn errors of metabolism	Orphacode:	ORPHA:68367
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Lysosomal disease	Orphacode:	ORPHA:68366
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	neuronal ceroid lipofuscinosis	Orphacode:	ORPHA:216
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	glycoproteinosis	Orphacode:	ORPHA:309279
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	disorder of lysosomal amino acid transport	Orphacode:	ORPHA:79207
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	mucopolysaccharidosis	Orphacode:	ORPHA:79213
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	sphingolipidosis	Orphacode:	ORPHA:79225
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Crigler-Najjar syndrome	Orphacode:	ORPHA:205
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	rare inborn errors of metabolism		Orphacode:	ORPHA:68367	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Lysosomal disease		Orphacode:	ORPHA:68366	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	neuronal ceroid lipofuscinosis		Orphacode:	ORPHA:216	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	glycoproteinosis		Orphacode:	ORPHA:309279	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	disorder of lysosomal amino acid transport		Orphacode:	ORPHA:79207	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	mucopolysaccharidosis		Orphacode:	ORPHA:79213	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					

Condition:	sphingolipidosis		Orphacode:	ORPHA:79225	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1    Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Crigler-Najjar syndrome		Orphacode:	ORPHA:205	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187318	
Assessment Number:	G-3-10	
Name center of expertise:	Expertise center Male Fertility	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98048	Rare male infertility	Reject
ORPHA:399980	Rare genetic male infertility	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Rare male infertility	Orphacode:	ORPHA:98048
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Rare genetic male infertility	Orphacode:	ORPHA:399980
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare male infertility		Orphacode:	ORPHA:98048	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare genetic male infertility		Orphacode:	ORPHA:399980	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	187439	
Assessment Number:	G-7-6	
Name center of expertise:	Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations	
Name main contact:	5.1.2e 1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:96346	Anorectal Malformations	Final Approved
ORPHA:388	Hirschsprung disease	Final Approved
ORPHA:1199	Esophageal atresia	Final Approved
ORPHA:98043	Diaphragmatic or abdominal wall malformation	Final Approved
ORPHA:494421	Sacroccygeal teratoma	Reject
ORPHA:108967	Non-syndromic intestinal malformation	Reject
ORPHA:104008	Short bowel Syndrome	Final Approved
ORPHA:294422	Chronic intestinal failure	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name

Sterke punten

Verbeterpunten

5.1.5

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Anorectal Malformations	Orphacode:	ORPHA:96346
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Hirschsprung disease	Orphacode:	ORPHA:388
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Esophageal atresia	Orphacode:	ORPHA:1199
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Diaphragmatic or abdominal wall malformation	Orphacode:	ORPHA:98043
------------	--	------------	-------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Sacroccocygeal teratoma	Orphacode:	ORPHA:494421
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Non-syndromic intestinal malformation	Orphacode:	ORPHA:108967
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Short bowel Syndrome	Orphacode:	ORPHA:104008
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Chronic intestinal failure	Orphacode:	ORPHA:294422
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Anorectal Malformations		Orphacode:	ORPHA:96346	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hirschsprung disease		Orphacode:	ORPHA:388	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Esophageal atresia		Orphacode:	ORPHA:1199	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1,2</sup> Indicatoren</b>					
Condition:	Diaphragmatic or abdominal wall malformation		Orphacode:	ORPHA:98043	
1.1, 3.1 en 3.2:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Zorgpad:					
<b>3.5.1 Indatoren 5 - Indatoren</b>					
Condition:	Sacrococcygeal teratoma		Orphacode:	ORPHA:494421	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indatoren 6 - Indatoren</b>					
Condition:	Non-syndromic intestinal malformation		Orphacode:	ORPHA:108967	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indatoren 7 - Indatoren</b>					
Condition:	Short bowel Syndrome		Orphacode:	ORPHA:104008	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indatoren 8 - Indatoren</b>					
Condition:	Chronic intestinal failure		Orphacode:	ORPHA:294422	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indatoren 9 - Indatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

### 1.1 Application Details

Hospital:	Erasmus MC
AIMS ID:	187536
Assessment Number:	G-21-3
Name center of expertise:	Centre of expertise for inflammatory myopathies
Name main contact:	5.1.2 5.1.2e

### 1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98482	Idiopathic Inflammatory Myopathies	Reject
ORPHA:93672	Juvenile dermatomyositis	Final Approved

### 1.3 Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

### 1.4 Indicators

Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

### 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Idiopathic Inflammatory Myopathies	Orphacode:	ORPHA:98482
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Juvenile dermatomyositis	Orphacode:	ORPHA:93672
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Idiopathic Inflammatory Myopathies		Orphacode:	ORPHA:98482	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Juvenile dermatomyositis		Orphacode:	ORPHA:93672	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	193212	
Assessment Number:	G-10-4	
Name center of expertise:	Center of rare skin diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68419	Vascular anomaly or angioma	Final Approved
ORPHA:79354	Ichthyosis	Final Approved
ORPHA:290836	Systemic disease with skin involvement	Reject
ORPHA:1954	Congenital lethal erythroderma	Final Approved
ORPHA:69126	Pyogenic Arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Vascular anomaly or angioma	Orphacode:	ORPHA:68419
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Ichthyosis	Orphacode:	ORPHA:79354
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Systemic disease with skin involvement	Orphacode:	ORPHA:290836
------------	--	------------	--------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Congenital lethal erythroderma	Orphacode:	ORPHA:1954
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Pyogenic Arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome	Orphacode:	ORPHA:69126
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vascular anomaly or angioma		Orphacode:	ORPHA:68419	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ichthyosis		Orphacode:	ORPHA:79354	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic disease with skin involvement		Orphacode:	ORPHA:290836	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital lethal erythroderma		Orphacode:	ORPHA:1954	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pyogenic Arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome		Orphacode:	ORPHA:69126	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	
------------------------------	--	-------------------------------------	--	------------------------	--

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	Erasmus MC
AIMS ID:	175085
Assessment Number:	G-18-7
Name center of expertise:	Pompe Center
Name main contact:	5.1.2e

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79201	glycogen storage disease	Reject
ORPHA:365	glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	Reject
ORPHA:34587	glycogen storage disease due LAMP2 deficiency	Reject

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Neen

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité
---

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	glycogen storage disease	Orphacode:	ORPHA:79201
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	Orphacode:	ORPHA:365
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	glycogen storage disease due LAMP2 deficiency	Orphacode:	ORPHA:34587
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren



**3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	glycogen storage disease		Orphacode:	ORPHA:79201	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	glycogen storage disease due to acid maltase deficiency		Orphacode:	ORPHA:365	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	glycogen storage disease due LAMP2 deficiency		Orphacode:	ORPHA:34587	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	175123	
Assessment Number:	G-18-5	
Name center of expertise:	Expertise center Erasmus MC Vascular Genetics	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101953	Rare dyslipidemia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5		

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare dyslipidemia	Orphacode:	ORPHA:101953
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare dyslipidemia		Orphacode:	ORPHA:101953	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	175152	
Assessment Number:	G-9-4	
Name center of expertise:	Frontotemporal Dementia center of expertise	
Name main contact:	5.1.2e 5.1. 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:282	Frontotemporal dementia	Final Approved
ORPHA:95432	Primary progressive aphasia	Final Approved
ORPHA:275872	Frontotemporal dementia with motor neuron disease	Final Approved
ORPHA:240071	classical progressive supranuclear palsy	Final Approved
ORPHA:454887	corticobasal syndrome	Final Approved
ORPHA:90020	amyotrophic lateral sclerosis-parkinsonism-dementia complex	Reject
ORPHA:2289	neuronal intranuclear inclusion disease	Final Approved
ORPHA:314566	primary progressive apraxia of speech	Final Approved
ORPHA:412066	PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name

Sterke punten

Verbeterpunten

5.1.5

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Frontotemporal dementia	Orphacode:	ORPHA:282
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Primary progressive aphasia	Orphacode:	ORPHA:95432
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Frontotemporal dementia with motor neuron disease	Orphacode:	ORPHA:275872
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	classical progressive supranuclear palsy	Orphacode:	ORPHA:240071
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	corticobasal syndrome	Orphacode:	ORPHA:454887
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	neuronal intranuclear inclusion disease	Orphacode:	ORPHA:2289
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	primary progressive apraxia of speech	Orphacode:	ORPHA:314566
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments	Orphacode:	ORPHA:412066
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments	Orphacode:	ORPHA:412066
Aanvraag door RvB:	n.v.t	Aanvraag door RvB:	n.v.t

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Frontotemporal dementia		Orphacode:	ORPHA:282	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary progressive aphasia		Orphacode:	ORPHA:95432	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Frontotemporal dementia with motor neuron disease		Orphacode:	ORPHA:275872	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	classical progressive supranuclear palsy		Orphacode:	ORPHA:240071	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					



Condition:	corticobasal syndrome		Orphacode:	ORPHA:454887	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	neuronal intranuclear inclusion disease		Orphacode:	ORPHA:2289	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	primary progressive apraxia of speech		Orphacode:	ORPHA:314566	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments		Orphacode:	ORPHA:412066	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments		Orphacode:	ORPHA:412066	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	180704	
Assessment Number:	G-3-9	
Name center of expertise:	Erasmus MC Centre of Expertise for Endocrine Disorders	
Name main contact:	5.1.2e 5.1. 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101955	Rare thyroid disease	Final Approved
ORPHA:181384	Rare hypothalamic or pituitary disease	Final Approved
ORPHA:101954	Rare adrenal disease	Final Approved
ORPHA:877	Neuroendocrine neoplasm	Final Approved
ORPHA:182130	Tumor of endocrine glands	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

5.1.2e

2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks

Condition:	Rare thyroid disease	Orphacode:	ORPHA:101955
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

2.2.1    Checks 2 - Checks

Condition:	Rare hypothalamic or pituitary disease	Orphacode:	ORPHA:181384
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Rare adrenal disease	Orphacode:	ORPHA:101954
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Neuroendocrine neoplasm	Orphacode:	ORPHA:877
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Tumor of endocrine glands	Orphacode:	ORPHA:182130
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare thyroid disease		Orphacode:	ORPHA:101955	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare hypothalamic or pituitary disease		Orphacode:	ORPHA:181384	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Rare adrenal disease		Orphacode:	ORPHA:101954	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Neuroendocrine neoplasm		Orphacode:	ORPHA:877	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Tumor of endocrine glands		Orphacode:	ORPHA:182130	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	181027	
Assessment Number:	G-15-5	
Name center of expertise:	Academic Breast and Ovarian Cancer Center	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:227535	Hereditary Breast Cancer	Final Approved
ORPHA:145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<div>5.1.5</div>		

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Hereditary Breast Cancer	Orphacode:	ORPHA:227535
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Orphacode:	ORPHA:145
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Hereditary Breast Cancer		Orphacode:	ORPHA:227535	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome		Orphacode:	ORPHA:145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	Erasmus MC
AIMS ID:	181054
Assessment Number:	G-11-20
Name center of expertise:	Expert center for rare head & neck tumors
Name main contact:	5.1.2e

## 1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:290849	Rare head and neck tumor	Final Approved
ORPHA:1957	Esthesioneuroblastoma	Reject
ORPHA:168999	Malignant melanoma of the mucosa	Reject

## 1.3 Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

## 1.4 Indicators

Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Rare head and neck tumor	Orphacode:	ORPHA:290849
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Esthesioneuroblastoma	Orphacode:	ORPHA:1957
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Malignant melanoma of the mucosa	Orphacode:	ORPHA:168999
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare head and neck tumor	Orphacode:	ORPHA:290849
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Esthesioneuroblastoma	Orphacode:	ORPHA:1957
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Neen

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Malignant melanoma of the mucosa	Orphacode:	ORPHA:168999
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	185032	
Assessment Number:	G-11-18	
Name center of expertise:	Erasmus MC Oesophageal and Gastric Cancer center of expertise	
Name main contact:	5.1.2e	

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:70482	Carcinoma of esophagus	Final Approved
ORPHA:314022	Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach	Final Approved
ORPHA:423776	Hereditary gastric cancer	Final Approved
ORPHA:36273	Gastric linitis plastica	Final Approved

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité	
5.1.5	

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Carcinoma of esophagus	Orphacode:	ORPHA:70482
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach	Orphacode:	ORPHA:314022
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Hereditary gastric cancer	Orphacode:	ORPHA:423776
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Gastric linitis plastica	Orphacode:	ORPHA:36273
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Carcinoma of esophagus		Orphacode:	ORPHA:70482	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach	Orphacode:	ORPHA:314022
------------	--	------------	--------------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1    Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary gastric cancer		Orphacode:	ORPHA:423776	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1    Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Gastric linitis plastica		Orphacode:	ORPHA:36273	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [redacted] 5.1.2i @erasmus.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Erasmus MC  
T.a.v. de voorzitter van de raad van bestuur  
Postbus 2040  
3000 CA ROTTERDAM

Datum  
Betreft

**08 AUG. 2022**

Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted] 5.1.2e  
F [redacted] 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
[redacted] 5.1.2e [redacted] 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted] 5.1.2e  
M [redacted] 5.1.2e  
F [redacted] 5.1.2e  
[redacted] 5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**

3418768-1033603-CZ

**Bijlagen**

1

**Uw brief**

30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Geachte voorzitter van de raad van bestuur,

Bij brief van 9 maart 2022, met kenmerk 3333032-1025958-CZ, heb ik u mijn herziene besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In de brief van 9 maart 2022 is per abuis een onjuistheid opgenomen, namelijk een onjuiste ORPHA code ten aanzien van de zeldzame aandoening *Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach*.

Met deze herziening corrigeer ik de onjuistheid in de herziene beschikking van 9 maart 2022 met kenmerk 3333032-1025958-CZ.

#### Besluit

Ik wijzig mijn herziene beschikking d.d. 9 maart 2022, met kenmerk 3333032-1025958-CZ, op het volgende punt zoals hierna vetgedrukt en onderstreept weergegeven.

Op pagina 5 van de herziene beschikking wordt het volgende vermeld:

- *Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach*, met het ORPHA-code **314022**.

De rest zoals omschreven in de herziene beschikking d.d. 9 maart 2022 blijft onverkort van toepassing.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

[redacted] 5.1.2e

[redacted] 5.1.2e

@minvws.nl.



### Verzending beschikking per post?

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3418768-1033603-CZ

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de wnd. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e



## BEZWAAR

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3418768-1033603-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: **5.1.2e** of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [rvb.secretariaat@haaglandenmc.nl](mailto:rvb.secretariaat@haaglandenmc.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Haaglanden Medisch Centrum

T.a.v. [redacted] 5.1.2e 5.1.2e 2x 5.1.2e  
Postbus 432  
2501 CK DEN HAAG

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted] 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentrum bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 6 april 201 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van het kandidaat ECZA in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted] 5.1.2e 5.1.2e 1x 5.1.2e  
F [redacted] 5.1.2e 5.1.2e 1x 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

[redacted] 5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted] 5.1.2e

M [redacted] 5.1.2e

F [redacted] 5.1.2e

[redacted] 5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3260955-1015863-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

06-04-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

**Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
211965	Leiden UMC, Holland PTC	Expert Center for Rare Head and Neck Tumors	Rare head and neck tumor	ORPHA:290849

**Kenmerk**  
3260955-1015863-CZ

Voor dit kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
 3260955-1015863-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	211965	
Assessment Number:	G-11-46	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Head and Neck Tumors	
Name main contact:	5.1.2e   5.1.2e	

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:290849	Rare head and neck tumor	Final Approved

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité	
<p>Holland PTC is opgevoerd als partner van dit centrum en heeft een verzoek voor erkenning van dit centrum ingediend bij het Ministerie van VWS. Holland PTC is echter geen zorginstelling, zoals bedoeld en gedefinieerd in de Staatscourant*, en kan daarom niet voor dit Expertisecentrum erkend worden. Gezien de goede samenwerking (t.b.v. de interventie) van Holland PTC met de 2 betrokken zorginstellingen (LUMC en MCH-Bronovo-Nedo), zoals toegelicht in de aanvraag, voldoet het kandidaat centrum aan de gestelde criteria en zullen deze 2 zorginstellingen dus wel voor dit expertisecentrum erkend worden. Natuurlijk kan de nauwe samenwerking wel op websites kenbaar gemaakt worden.</p> <p>(*) Definitie zoals gepubliceerd in de Staatscourant: Instelling: academisch ziekenhuis, algemeen ziekenhuis, categoriaal ziekenhuis of instelling waar hooggespecialiseerde zorg wordt geleverd voor een specifieke patiëntengroep en die in Nederland is gevestigd</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten: --Specifieker aangeven en profileren op welke zeldzame aandoeningen, onder de overkoepelende noemer van het brede thema Rare head and neck tumor, de expertise van het centrum zich richt. --In de flow sheet wordt geen overleg met MDL vermeld voor getimde service voor tijdelijke voedingssonde. In sommige gevallen is dit nuttig voor de start van een chemoradiatiebehandeling, delay hierbij is schadelijk voor patiënten. Tevoren gemaakte afspraken kunnen dit verhelpen.</p>	

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):	

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Patiëntenvereniging Hoofd - Hals	1. Wetenschappelijk onderzoek 2. Medische kennis 3. Samenwerking binnen de NWHHT	-

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare head and neck tumor	Orphacode:	ORPHA:290849
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare head and neck tumor		Orphacode:	ORPHA:290849	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [Secretariaat-ryb@hagaziekenhuis.nl](mailto:Secretariaat-ryb@hagaziekenhuis.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van HagaZiekenhuis / Juliana Kinderziekenhuis  
T.a.v. 5.1.2e 5 5.1.2e 2e  
Postbus 40551  
2504 LN DEN HAAG

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 2 april 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
F 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3260978-1015864-CZ

### Bijlagen

3

### Uw brief

02-04-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### **Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

**Kenmerk**  
3260978-1015864-CZ

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
202915	Leiden UMC	Expert Center for Hemophilia and Related Disorders LUMC- HagaZiekenhuis	Rare hemorrhagic disorder due to an acquired coagulation factor defect	ORPHA:166775
			5.1.2e 5.1.2e disease	ORPHA:903
			Hemophilia A	ORPHA:98878
			Hemophilia B	ORPHA:98879
202872	Leiden UMC	Expert Center for Rare Hemoglobinopathies	Alpha- thalassemia and related diseases	ORPHA:275745
			Beta- thalassemia and related diseases	ORPHA:275749
			Sickle cell disease and related diseases	ORPHA:275752
			Hemoglobinopathy	ORPHA:68364

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.



Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Kenmerk**  
3260978-1015864-CZ

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3260978-1015864-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	202872	
Assessment Number:	G-12-25	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Hemoglobinopathies	
Name main contact:	<div>5.1.2e</div>	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68364	Hemoglobinopathy	Final Approved
ORPHA:275745	Alpha- thalassemia and related diseases	Final Approved
ORPHA:275749	Beta- thalassemia and related diseases	Final Approved
ORPHA:275752	Sickle cell disease and related diseases	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 <div>5.1.2d</div> Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Aandachtspunt: opvolging van leden van MD-team		
Verbetersuggestie referenten: In de zorgpaden explicieter aangeven hoe de 24/7 bereikbaarheid wordt gewaarborgd.		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

OSCAR Nederland	1. Diagnostiek, preventie, onderzoek 2. Stamceltransplantaties bij kinderen met sikkelcelziekte en thalassemie 3. Multidisciplinaire zorg in samenwerking met het HagaZiekenhuis, Veel overleg over de volwassenenzorg. 4. Transitie van kind naar volwassenenzorg. 5. Wetenschappelijk onderzoek	1. Meer aandacht voor psychosociale/maatschappelijke problemen bij volwassen patiënten.

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Hemoglobinopathy	Orphacode:	ORPHA:68364
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Alpha- thalassemia and related diseases	Orphacode:	ORPHA:275745
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Beta- thalassemia and related diseases	Orphacode:	ORPHA:275749

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Sickle cell disease and related diseases	Orphacode:	ORPHA:275752
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hemoglobinopathy		Orphacode:	ORPHA:68364	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Alpha- thalassemia and related diseases		Orphacode:	ORPHA:275745	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Beta- thalassemia and related diseases		Orphacode:	ORPHA:275749	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Sickle cell disease and related diseases		Orphacode:	ORPHA:275752	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	202915	
Assessment Number:	G-12-24	
Name center of expertise:	Expert Center for Hemophilia and Related Disorders LUMC-HagaZiekenhuis	
Name main contact:	5.1.2e 1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98878	Hemophilia A	Final Approved
ORPHA:98879	Hemophilia B	Final Approved
ORPHA:903	5.1.2e 5.1.2e disease	Final Approved
ORPHA:166775	Rare hemorrhagic disorder due to an acquired coagulation factor defect	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2e Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Advies: dit centrum combineren met centrum G-12-22 (Expert Center for Rare Immune Cytopenias)</p> <p>Verbetersuggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- (Zelf geïnitieerde) Wetenschappelijke output specifiek genoeg gericht houden op de aangevraagde zeldzame aandoeningen en rol van auteur 1.2f 5.1.2e (niet vermeld als onderdeel zijnde van het scientific team)</li> <li>- Het management van het gecombineerde HAGA-LUMC expertise centrum zou iets meer toegelicht kunnen worden. Er is een gezamenlijke meeting 4x per jaar waar het beleid wordt besproken (2.1.2). Het is niet geheel duidelijk wie hierbij aanwezig zijn, wat de besluitvormingsstructuur is. De frequentie lijkt mij wat laag voor de genoemde onderwerpen (preferential medication, new treatment protocols, to organize patient information meetings, to discuss participation in trials etc.)</li> <li>- In het overzicht van de leden van het MDO ontbreken disciplines op het gebied van de psychosociale zorg. Het zou bijdragen aan de volledige breedte in</li> </ul>		

de kwaliteit van zorg indien (kinder)psychologen en maatschappelijk werkenden voor de ouders van kinderen en volwassen patiënten deel van het HBC/behandelteam zouden uitmaken.

-Het voorlichtingsmateriaal over het expertisecentrum op de website is goed leesbaar en helder, maar er is geen rekening gehouden met mensen met gebrekkige nederlandse taalvaardigheid of verminderde gezondheidsvaardigheden, of met culturele aspecten. Hierin zou nog een verbeterslagje gemaakt kunnen worden.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van <sup>5.1.24</sup>tiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hemophilia A	Orphacode:	ORPHA:98878
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Hemophilia B	Orphacode:	ORPHA:98879
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	5.1.2e 5.1.2e disease	Orphacode:	ORPHA:903
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to an acquired coagulation factor defect	Orphacode:	ORPHA:166775
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Hemophilia A		Orphacode:	ORPHA:98878	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Hemophilia B		Orphacode:	ORPHA:98879	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	5.1.2e 5.1.2e disease	Orphacode:	ORPHA:903		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to an acquired coagulation factor defect		Orphacode:	ORPHA:166775	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja







Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [bestuurssecretariaat@hollandptc.nl](mailto:bestuurssecretariaat@hollandptc.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van HollandPTC

T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e1 5.1.2e

Huismansingel 4  
2629 JH DELFT

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentrum bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 23 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 23 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

Ik merk op dat het kandidaat ECZA binnen uw instelling een samenwerkingsverband vormt met het kandidaat ECZA van het Leiden UMC en het kandidaat ECZA Haaglanden Medisch Centrum ten aanzien van het door u aangevraagde cluster van aandoeningen. Derhalve dient uw kandidaat ECZA binnen het samenwerkingsverband beschouwd te worden als onderdeel van dit ECZA, indien de hiervoor genoemde instellingen voor dit ECZA een erkenning verleend hebben gekregen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
F 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

5.1.2e

### Bijlagen

2

### Uw brief

23-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van het kandidaat ECZA in uw instelling waarover het beoordelingscomité negatief geadviseerd heeft. Ik wil benadrukken dat ondanks dat uw aanvraag tot erkenning van het kandidaat ECZA wordt afgewezen, conform het advies van het beoordelingscomité, het kandidaat ECZA binnen bovengenoemde samenwerkingsverband fungeert als onderdeel van het ECZA voor het door u aangevraagde cluster van aandoeningen.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

### Kenmerk

5.1.2e

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
211965	Leiden UMC, Haaglanden Medisch Centrum	Expert Center for Rare Head and Neck Tumors	Rare head and neck tumor	ORPHA:290849

Voor dit kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om het kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Kenmerk**

5.1.2e

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**

5.1.2e

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @kempenhaeghe.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Stichting Kempenhaeghe

T.a.v. 5.1.2e5.1.2e 5.1.2e

Postbus 61  
5590 AB HEEZE

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 25 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e5.1.2e 5.1.2e  
F 5.1.2e5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3261031-1015866-CZ

### Bijlagen

3

### Uw brief

25-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261031-1015866-CZ

### **Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
201985		Center for Sleep Medicine Kempenhaghe	Narcolepsy Type 1	ORPHA:2073
			Idiopathic Hypersomnia	ORPHA:33208
			Narcolepsy Type 2	ORPHA:83465

Voor dit kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
199409	Maastricht UMC+	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaghe	Rare epilepsy	ORPHA:101998
			Epilepsy syndrome	ORPHA:166463
			Monogenic disease with epilepsy	ORPHA:166472
			Cerebral malformation with epilepsy	ORPHA:166478
			Infantile Epilepsy Syndrome	ORPHA:98258

Voor dit kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité. Hierin is de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261031-1015866-CZ

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261031-1015866-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Kempenhaeghe	
AIMS ID:	201985	
Assessment Number:	G-0-3	
Name center of expertise:	Center for Sleep Medicine Kempenhaeghe	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:2073	Narcolepsy Type 1	Final Approved
ORPHA:83465	Narcolepsy Type 2	Final Approved
ORPHA:33208	Idiopathic Hypersomnia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Er is (op dit moment) geen passend ERN subthema beschikbaar. Aan dat ingangscriterium kan dus ook niet worden voldaan.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:            -samenwerking met SEIN o.g.v. onderzoek verbeteren/expliciteren            -Transitie naar adulte somnoloog niet alleen als een papieren exercitie; idealiter wordt geleidelijk de zorg overgedragen in aanwezigheid van de kinder- en adulte somnoloog.</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Narcolepsy Type 1	Orphacode:	ORPHA:2073
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Narcolepsy Type 2	Orphacode:	ORPHA:83465
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			



Condition:	Idiopathic Hypersomnia	Orphacode:	ORPHA:33208
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Narcolepsy Type 1		Orphacode:	ORPHA:2073	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Narcolepsy Type 2		Orphacode:	ORPHA:83465	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Idiopathic Hypersomnia		Orphacode:	ORPHA:33208	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	199409	
Assessment Number:	G-4-1	
Name center of expertise:	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaeghe	
Name main contact:	1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101998	Rare epilepsy	Reject
ORPHA:166472	Monogenic disease with epilepsy	Reject
ORPHA:166478	Cerebral malformation with epilepsy	Reject
ORPHA:98258	Infantile Epilepsy Syndrome	Reject
ORPHA:166463	Epilepsy syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor alle ORPHAcodes is het zorgpad onvoldoende uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-voor ORPHA:166463 had het Rett zorgpad als voorbeeld aangeleverd kunnen worden</li> <li>-voor ORPHA:166472 is het zorgpad te veel gericht alleen op de diagnostiek en de follow-up is niet beschreven</li> <li>- beschrijving transitie-trajecten</li> <li>- bijdragen aan landelijke/internationale klinische richtlijnen en zorgstandaarden</li> <li>- structuur geven aan contacten met / participatie van patiënten en patiëntenverenigingen</li> </ul>		

- onduidelijk in hoeverre het MUMC+ kinderepilepsiechirurgische ingrepen zelf uitvoert, in welke aantallen, en bij welke patiëntencategorieën, en of het voldoet aan de ILAE criteria hiervoor
- aandacht voor multiculturele aspecten in het omgaan met epilepsie

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare epilepsy	Orphacode:	ORPHA:101998
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Monogenic disease with epilepsy	Orphacode:	ORPHA:166472
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Cerebral malformation with epilepsy	Orphacode:	ORPHA:166478
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Infantile Epilepsy Syndrome	Orphacode:	ORPHA:98258
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Epilepsy syndrome	Orphacode:	ORPHA:166463
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare epilepsy		Orphacode:	ORPHA:101998	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Monogenic disease with epilepsy		Orphacode:	ORPHA:166472	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Cerebral malformation with epilepsy		Orphacode:	ORPHA:166478	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Infantile Epilepsy Syndrome		Orphacode:	ORPHA:98258	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Epilepsy syndrome		Orphacode:	ORPHA:166463	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [secretariaatrvb@kentalis.nl](mailto:secretariaatrvb@kentalis.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Koninklijke Kentalis  
T.a.v. [redacted]  
Van Vollenhovenlaan 659-661  
3527 JP UTRECHT

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted]

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 6 april 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 23 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Ik merk op dat het kandidaat ECZA binnen uw instelling een samenwerkingsverband vormt met het kandidaat ECZA van het Leiden UMC en het kandidaat ECZA Nederlandse Stichting voor het Dove en Slechthorende Kind (NSDSK) ten aanzien van het door u aangevraagde cluster van aandoeningen. Derhalve dient uw kandidaat ECZA binnen het samenwerkingsverband beschouwd te worden als onderdeel van dit ECZA, indien de hiervoor genoemde instellingen voor dit ECZA een erkenning verleend hebben gekregen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted]  
F [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

**Inlichtingen bij**  
[redacted]

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted]  
M [redacted]  
F [redacted]  
[redacted]@minvws.nl

**Kenmerk**  
3261049-1015868-CZ

**Bijlagen**  
2

**Uw brief**  
06-04-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



**Motivering bij het besluit**

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van het ECZA in uw instelling waarover het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft. Ik wil benadrukken dat ondanks dat uw aanvraag tot erkenning van het kandidaat ECZA wordt afgewezen, conform het advies van het beoordelingscomité, het kandidaat ECZA binnen bovengenoemde samenwerkingsverband fungeert als onderdeel van het ECZA voor het door u aangevraagde cluster van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261049-1015868-CZ

**Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
212747	Nederlandse Stichting voor het Dove en Slechthorende Kind (NSDSK), Leiden UMC	Expert Center for Rare Ear Diseases	Middle ear anomaly	ORPHA:164004
			Cochleovestibular dysplasia	ORPHA:502305
			Cochlear nerve deficiency	ORPHA:502318
			Rare deafness	ORPHA:68361

Voor het kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om uw kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Kenmerk**  
3261049-1015868-CZ

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261049-1015868-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	212747	
Assessment Number:	G-2-14	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Ear Diseases	
Name main contact:	5.1.2e ; 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:502305	Cochleovestibular dysplasia	Final Approved
ORPHA:502318	Cochlear nerve deficiency	Final Approved
ORPHA:164004	Middle ear anomaly	Final Approved
ORPHA:68361	Rare deafness	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Kentalis en NSDSK zijn opgevoerd als partner van dit centrum en hebben een verzoek voor erkenning van dit centrum ingediend bij het Ministerie van VWS. Beiden zijn echter geen zorginstelling, zoals bedoeld en gedefinieerd in de Staatscourant*, en kunnen daarom niet voor dit Expertisecentrum erkend worden. Gezien de goede samenwerking (o.g.v. de follow-up) van Kentalis en NSDSK met het LUMC, zoals toegelicht in de aanvraag, voldoet het kandidaat centrum aan de gestelde criteria en het LUMC dus wel voor dit expertisecentrum erkend worden.</p> <p>Natuurlijk kan de nauwe samenwerking wel op websites kenbaar gemaakt worden.</p> <p>(*) Definitie zoals gepubliceerd in de Staatscourant: Instelling: academisch ziekenhuis, algemeen ziekenhuis, categoriaal ziekenhuis of instelling waar hooggespecialiseerde zorg wordt geleverd voor een specifieke patiëntendoelgroep en die in Nederland is gevestigd.</p> <p>Aanvullende verbeteruggesties referenten:</p>		

- gezien beperkte aantallen patiënten die in aanmerking komen voor een auditory brainstem implant, lijkt een landelijk consortium met andere kandidaats-EC's op dit gebied een logische vervolgstap

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Cochleovestibular dysplasia	Orphacode:	ORPHA:502305
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Cochlear nerve deficiency	Orphacode:	ORPHA:502318
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Middle ear anomaly	Orphacode:	ORPHA:164004
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Rare deafness	Orphacode:	ORPHA:68361
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cochleovestibular dysplasia		Orphacode:	ORPHA:502305	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cochlear nerve deficiency		Orphacode:	ORPHA:502318	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Middle ear anomaly		Orphacode:	ORPHA:164004	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare deafness		Orphacode:	ORPHA:68361	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @lumc.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Leids Universitair Medisch Centrum  
T.a.v. 5.1.2e  
Albinusdreef 2  
2333 ZA LEIDEN

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 22 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

## Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

5.1.2e

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3261082-1015870-CZ

### Bijlagen

38

### Uw brief

22-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
 3261082-1015870-CZ

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

### Positief advies

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
212747	Kentalis, Nederlandse Stichting voor het Dove en Slechthorende Kind (NSDSK)	Expert Center for Rare Ear Diseases	Middle ear anomaly	ORPHA:164004
			Cochleovestibular dysplasia	ORPHA:502305
			Cochlear nerve deficiency	ORPHA:502318
			Rare deafness	ORPHA:68361
211965	Holland PTC, Haaglanden Medisch Centrum	Expert Center for Rare Head and Neck Tumors	Rare head and neck tumor	ORPHA:290849
209711		Expert Center for Ocular Oncology	Rare eye tumor	ORPHA:101950
			Uveal melanoma	ORPHA:39044
209537		Expert Center for Rare Hepatic Disease	Hepatocellular carcinoma	ORPHA:88673
			Acute liver failure	ORPHA:90062
203323		Expert Center for Rare Prenatal and Congenital Infections	Fetal cytomegalovirus syndrome	ORPHA:294
203205		Expert Center for Marfan and Related Syndromes	Marfan en Marfan-related disorders	ORPHA:284993
203162		Expert Center for Lupus-, Vasculitis- and Complement-mediated Systemic Diseases	C3 glomerulonephritis	ORPHA:329931
			Glomerular disease	ORPHA:93548



203130		Expert Center for Rare Neuromuscular Diseases	Progressive muscular dystrophy	ORPHA:206644	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261082-1015870-CZ
			Duchenne and Becker muscular dystrophy	ORPHA:262	
			Limb Girdle Muscular Dystrophy	ORPHA:263	
			Facioscapulohumeral muscular dystrophy	ORPHA:269	
			Oculopharyngeal muscular dystrophy	ORPHA:270	
			Inclusion body myositis	ORPHA:611	
			Neuromuscular disease	ORPHA:68381	
			Skeletal muscle disease	ORPHA:98472	
			Neuromuscular junction disease	ORPHA:98491	
			Acquired neuromuscular junction disease	ORPHA:98494	
			Genetic neuromuscular junction disease	ORPHA:98495	
203049		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors	Chordoma	ORPHA:178	
			Bone sarcoma	ORPHA:223727	
			Ollier disease	ORPHA:296	
			Skeletal Ewing sarcoma	ORPHA:319	
			Multiple osteochondromas	ORPHA:321	
			Soft tissue sarcoma	ORPHA:3394	
			Gastro-intestinale stromale tumor	ORPHA:44890	
			Aneurysmal bone cyst	ORPHA:480553	
			Chondrosarcoma	ORPHA:55880	
			Adamantinoma	ORPHA:55881	
			Osteosarcoma	ORPHA:668	
			Rare bone tumor	ORPHA:68411	
			Rare soft tissue tumor	ORPHA:71209	
203025		Expert Center for Rare Hereditary Bowel Tumors	Solitary bone cyst	ORPHA:83468	
			Lynch syndrome	ORPHA:144	
			Geattenueerde familiale adenomateuze polyposis	ORPHA:220460	
			MUTYH-related attenuated familial adenomatous polyposis	ORPHA:247798	
			APC-related attenuated familial	ORPHA:247806	

			adenomatous polyposis		<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261082-1015870-CZ
			Hereditary nonpolyposis colon cancer	ORPHA:443909	
			Familial adenomatous polyposis	ORPHA:733	
202947		Expert Center for Rare Cutaneous Lymphoma	Primary cutaneous lymphoma	ORPHA:542	
202915	HagaZiekenhuis	Expert Center for Hemophilia and Related Disorders LUMC-HagaZiekenhuis	Rare hemorrhagic disorder due to an acquired coagulation factor defect	ORPHA:166775	
			Von Willebrand disease	ORPHA:903	
			Hemophilia A	ORPHA:98878	
			Hemophilia B	ORPHA:98879	
202872	HagaZiekenhuis	Expert Center for Rare Hemoglobinopathies	Alpha- thalassemia and related diseases	ORPHA:275745	
			Beta- thalassemia and related diseases	ORPHA:275749	
			Sickle cell disease and related diseases	ORPHA:275752	
			Hemoglobinopathy	ORPHA:68364	
195675		Expert Center for Brain Tumors	Glial Tumor	ORPHA:182067	
196009	Amsterdam UMC	Expertise Center for Hereditary Eye Diseases and Central Serous Choroidopathy	Central serous chorioretinopathy	ORPHA:443079	
			Inherited retinal disorder/Retinal dystrophy	ORPHA:71862	
186721	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expertise Center for Congenital Heart Defects (CAHAL)	Rare congenital non-syndromic heart malformation	ORPHA:88991	
186389	Erasmus MC	Leprosy Center of Expertise	Leprosy	ORPHA:548	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
202972		Expert Center for Alfa-1-antitrypsine Deficiency	Alpha-1-antitrypsin deficiency	ORPHA:60

209611		Expert Center for Inflammatory Bowel Disease (IBD)	Rare intestinal disease	ORPHA:117569	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
			Anal fistula	ORPHA:228113	
209032		Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CITRI)	Schistosomiasis	ORPHA:1247	<b>Kenmerk</b> 3261082-1015870-CZ
			Severe acute respiratory syndrome	ORPHA:140896	
			Rare parasitic disease	ORPHA:163588	
			Viral hemorrhagic fever	ORPHA:341	
			Arbovirus fever	ORPHA:344	
			Middle East respiratory syndrome	ORPHA:576074	
			Malaria	ORPHA:673	
			Strongyloidiasis	ORPHA:76	
			Rabies	ORPHA:770	
			Yellow fever	ORPHA:99829	
207116		Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation	Combined T and B cell immunodeficiency	ORPHA:101972	
			Primary immunodeficiency	ORPHA:101997	
			Hemophagocytic syndrome	ORPHA:158032	
			Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity	ORPHA:179006	
			Severe combined immunodeficiency	ORPHA:183660	
			ICF syndrome	ORPHA:2268	
			Autosomal dominant Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency	ORPHA:319581	
			Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency	ORPHA:319589	
			X-linked agammaglobulinemia	ORPHA:47	
			Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases	ORPHA:748	
			Complications after hematopoietic stem cell transplantation	ORPHA:90053	
			Acute graft vs host disease	ORPHA:99920	
203425		Expert Center for Dermatological Complications after Organ Transplantation	Complication after organ transplantation	ORPHA:306644	
203358	Juliana Kinderziekenhuis, Reinier de Graaf Gasthuis	Expert Center for Rare Congenital Malformations and Intellectual Disability	Rare non-syndromic intellectual disability	ORPHA:101685	
			Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability	ORPHA:102283	

			Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-variable intellectual disability syndrome	ORPHA:102284	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261082-1015870-CZ
			Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome without intellectual disability	ORPHA:102285	
			Rare chromosomal anomaly	ORPHA:68335	
203227		Expert Center for Rare Pediatric Eye Disease	Retinopathy of prematurity	ORPHA:90050	
			Rare lens disease	ORPHA:98639	
203184		Expert Center for Rare Immune Cytopenias	Autoimmune thrombocytopenia	ORPHA:71203	
			Autoimmune hemolytic anemia	ORPHA:98375	
202223		Expert Center for Rare Autonomic Diseases	Rare autonomic nervous system disorder	ORPHA:423662	
			Pure autonomic failure	ORPHA:441	
201890	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland	Expert Center for Rare Sleep Disorders	Narcolepsy type 1	ORPHA:2073	
			Idiopathic hypersomnia	ORPHA:33208	
			Kleine-Levin syndrome	ORPHA:33543	
			Rare sleep disorder	ORPHA:68354	
			Narcolepsy type 2	ORPHA:83465	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

### **Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
210277		Expert Center for Rare Endocrine Conditions	Thyroid carcinoma	ORPHA:100088	approved
			Rare Diabetes Mellitus	ORPHA:101952	approved
			Rare adrenal disease	ORPHA:101954	approved
			Polyendocrinopathy	ORPHA:101956	approved
			Malformation syndrome with short stature	ORPHA:139021	approved
			Isolated Sternocostoclavicular Hyperostosis	ORPHA:178311	approved
			Rare hypothalamic and pituitary disease	ORPHA:181384	approved
			Meningioma	ORPHA:2495	reject
			Primary Bone Dysplasia	ORPHA:364526	approved

			Neuroendocrine neoplasms of the pancreas	ORPHA:506052	reject	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261082-1015870-CZ
			Rare parathyroid disease and phosphocalcic metabolism anomaly	ORPHA:68415	approved	
			Rare Endocrine Growth Disease	ORPHA:90692	approved	
			Primary lipodystrophy	ORPHA:90970	approved	
			Overgrowth syndrome	ORPHA:93460	approved	
209484	Amsterdam UMC	Expert Center for Congenital Heart Defects (CAHAL Children)	Non-genetic cardiac rhythm disease	ORPHA:218439	reject	
			Rare Surgical Cardiac Disease	ORPHA:97965	approved	
207148		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management	Systemic autoimmune disease	ORPHA:182228	reject	
			Overlapping connective tissue disease	ORPHA:251312	reject	
			Interstitial lung disease specific to adulthood	ORPHA:264735	reject	
			Secondary interstitial lung disease specific to adulthood associated with a systemic disease	ORPHA:264745	reject	
			Interstitial lung disease in childhood and adulthood	ORPHA:264757	reject	
			Secondary interstitial lung disease in childhood and adulthood associated with a systemic disease	ORPHA:264949	reject	
			Exposure-related interstitial lung disease	ORPHA:264984	reject	
			Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease	ORPHA:275798	reject	
			Systemic lupus erythematosus	ORPHA:536	reject	
			Sarcoidosis	ORPHA:797	reject	
			Systemic sclerosis	ORPHA:90291	approved	
			Juvenile Idiopathic Arthritis	ORPHA:92	approved	
			Idiopathic interstitial pneumonia	ORPHA:98300	reject	
203459		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders	Hydrops fetalis	ORPHA:1041	approved	
			Non-syndromic central nervous system malformation	ORPHA:108989	approved	
			Syndrome with a central nervous system malformation as a major feature	ORPHA:108991	approved	
			Non-syndromic respiratory or mediastinal malformation	ORPHA:108993	approved	
			Rare disorder related with pregnancy, childbirth and puerperium	ORPHA:163637	approved	

			Hemolytic disease due to fetomaternal alloimmunization	ORPHA:275938	approved	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261082-1015870-CZ
			Fetal parvovirus syndrome	ORPHA:295	approved	
			Fetal lower urinary tract obstruction	ORPHA:435365	approved	
			Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia	ORPHA:853	approved	
			Twin to twin transfusion syndrome	ORPHA:95431	approved	
			Selective IUGR	Pending	reject	
			Twin anemia polycythemia sequence	Pending	reject	
			Twin reversed arterial perfusion sequence	Pending	reject	
203301		Expert Center for Rare Genetic Neurodegenerative Diseases	Genetic Neurodegenerative Diseases	ORPHA:183500	reject	
			Huntington disease	ORPHA:399	approved	
			Autosomal dominant cerebellar ataxia	ORPHA:99	approved	
203248		Expert Center for Genetic Cerebral Small Vessel Disease	ABeta amyloidosis, Dutch type	ORPHA:100006	approved	
			Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	ORPHA:136	approved	
			Cerebral autosomal recessive arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	ORPHA:199354	approved	
			Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations	ORPHA:247691	reject	
			Genetic cerebral small vessel disease	ORPHA:477754	reject	
			HTRA1-related autosomal dominant cerebral small vessel disease	ORPHA:482077	reject	
			Cathepsin A-related arteriopathy-strokes-leukoencephalopathy	ORPHA:575553	reject	
203089		Expert Center for Rare Hereditary Kidney Disease	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease	ORPHA:34149	reject	
			Autosomal dominant polycystic kidney disease	ORPHA:730	approved	
			Autosomal recessive polycystic kidney disease	ORPHA:731	reject	
202993		Expert Center for Familial Melanoma	Melanoma and neural system tumor syndrome	ORPHA:252206	reject	
			BAP1-related tumor predisposition syndrome	ORPHA:289539	approved	



			MITF-related melanoma and renal cell carcinoma predisposition syndrome	ORPHA:293822	approved	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
			Familial atypical multiple mole melanoma syndrome	ORPHA:404560	approved	
			Familial melanoma	ORPHA:618	approved	
<b>202256</b>		Expert Center for Rare Bone Marrow Failure	Blackfan-Diamond anemia	ORPHA:124	reject	<b>Kenmerk</b> 3261082-1015870-CZ
			Rare acquired aplastic anemia	ORPHA:164823	approved	
			Dyskeratosis congenita	ORPHA:1775	reject	
			Aplastic Anemia	ORPHA:182040	approved	
			Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia	ORPHA:3319	reject	
			Rare constitutional aplastic anemia	ORPHA:68383	approved	
			Shwachman-Diamond syndrome	ORPHA:811	reject	
			Ideopathic aplastic anemia	ORPHA:88	approved	
			Primary acquired red cell aplasia	ORPHA:98421	approved	
<b>195613</b>		Expert Center for Rare Types of Headache	Paroxysmal Hemicrania	ORPHA:157835	reject	
			Trigeminal autonomic cephalgia	ORPHA:157843	reject	
			Rare Genetic Headache	ORPHA:183509	reject	
			Trigeminal neuralgia	ORPHA:221091	reject	
			Hypnic headache	ORPHA:276429	reject	
			Visual Snow syndrome	ORPHA:420556	reject	
			Hemicrania continua	ORPHA:443070	reject	
			Familial or sporadic hemiplegic migraine	ORPHA:569	approved	
			SUNCT-syndrome	ORPHA:57145	reject	
			Rare headache	ORPHA:98022	approved	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Kenmerk**  
3261082-1015870-CZ

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
 3261082-1015870-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

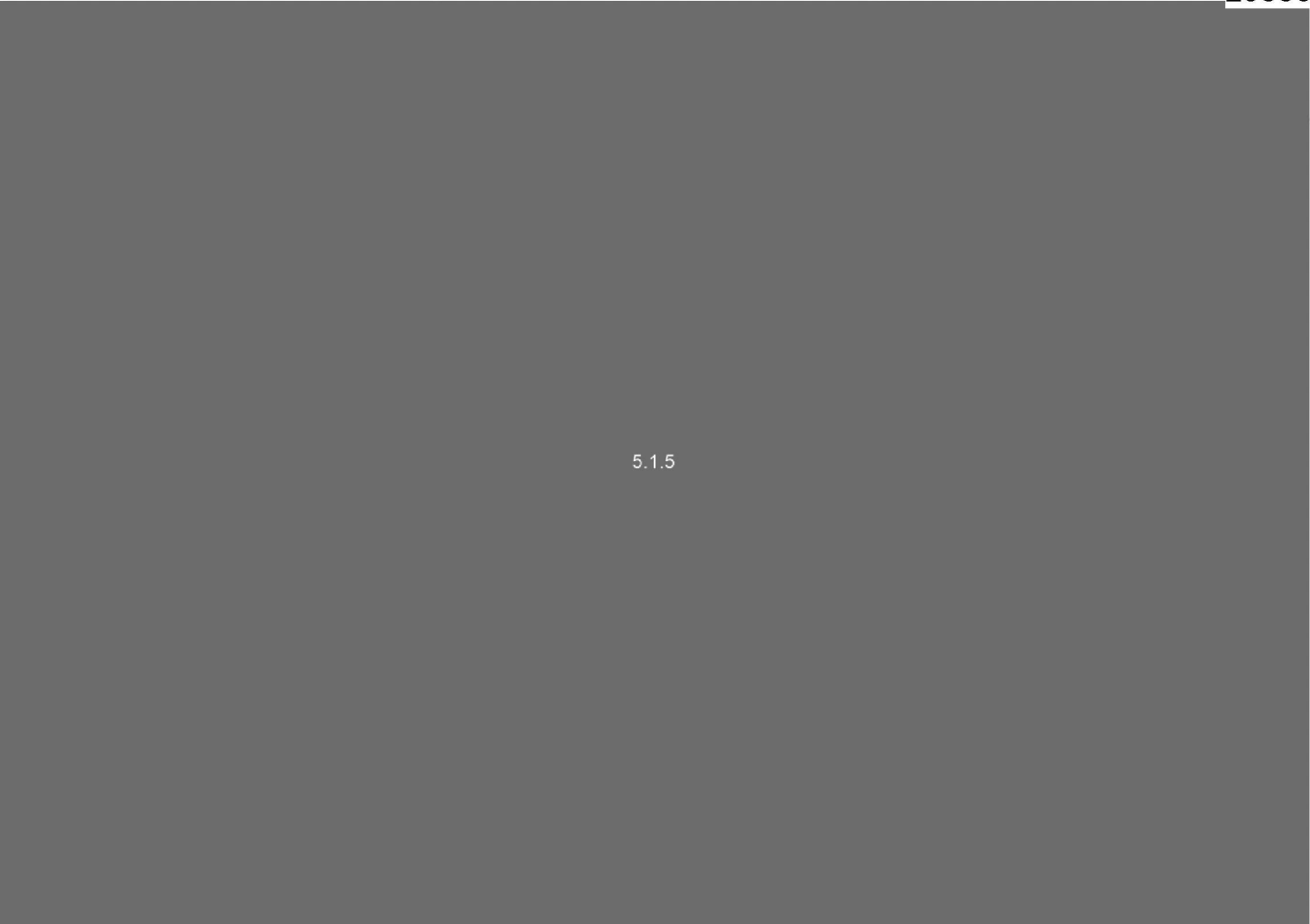
Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	202947	
Assessment Number:	G-12-23	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Cutaneous Lymphoma	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:542	Primary cutaneous lymphoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Primary cutaneous lymphoma	Orphacode:	ORPHA:542
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

**3.1.1    Indatoren 1 - Indatoren**

<b>Condition:</b>	Primary cutaneous lymphoma		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:542	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	202972	
Assessment Number:	G-8-23	
Name center of expertise:	Expert Center for Alfa-1-antitrypsine Deficiency	
Name main contact:	5 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:60	Alpha-1-antitrypsin deficiency	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Alpha-1-antitrypsin deficiency	Orphacode:	ORPHA:60
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Alpha-1-antitrypsin deficiency	Orphacode:	ORPHA:60		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	202993	
Assessment Number:	G-15-13	
Name center of expertise:	Expert Center for Familial Melanoma	
Name main contact:	5.1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:618	Familial melanoma	Final Approved
ORPHA:404560	Familial atypical multiple mole melanoma syndrome	Final Approved
ORPHA:289539	BAP1-related tumor predisposition syndrome	Final Approved
ORPHA:293822	MITF-related melanoma and renal cell carcinoma predisposition syndrome	Final Approved
ORPHA:252206	Melanoma and neural system tumor syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Familial melanoma	Orphacode:	ORPHA:618
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Familial atypical multiple mole melanoma syndrome	Orphacode:	ORPHA:404560
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	BAP1-related tumor predisposition syndrome	Orphacode:	ORPHA:289539
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	MITF-related melanoma and renal cell carcinoma predisposition syndrome	Orphacode:	ORPHA:293822
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Melanoma and neural system tumor syndrome	Orphacode:	ORPHA:252206
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Familial melanoma		Orphacode:	ORPHA:618	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Familial atypical multiple mole melanoma syndrome		Orphacode:	ORPHA:404560	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	BAP1-related tumor predisposition syndrome		Orphacode:	ORPHA:289539	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	MITF-related melanoma and renal cell carcinoma predisposition syndrome		Orphacode:	ORPHA:293822	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Melanoma and neural system tumor syndrome		Orphacode:	ORPHA:252206	
------------	---	--	------------	--------------	--

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
---------------------------	------	-------------------------------------	--	------------------------	----



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203025	
Assessment Number:	G-15-12	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Hereditary Bowel Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:443909	Hereditary nonpolyposis colon cancer	Final Approved
ORPHA:144	Lynch syndrome	Final Approved
ORPHA:247798	MUTYH-related attenuated familial adenomatous polyposis	Final Approved
ORPHA:733	Familial adenomatous polyposis	Final Approved
ORPHA:247806	APC-related attenuated familial adenomatous polyposis	Final Approved
ORPHA:220460	Geattenueerde familiale adenomateuze polyposis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5	-	-

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hereditary nonpolyposis colon cancer	Orphacode:	ORPHA:443909
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Lynch syndrome	Orphacode:	ORPHA:144
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	MUTYH-related attenuated familial adenomatous polyposis	Orphacode:	ORPHA:247798
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Familial adenomatous polyposis	Orphacode:	ORPHA:733
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	APC-related attenuated familial adenomatous polyposis	Orphacode:	ORPHA:247806
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Geattenueerde familiale adenomateuze polyposis	Orphacode:	ORPHA:220460
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary nonpolyposis colon cancer		Orphacode:	ORPHA:443909	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Lynch syndrome		Orphacode:	ORPHA:144	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	MUTYH-related attenuated familial adenomatous polyposis		Orphacode:	ORPHA:247798	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Familial adenomatous polyposis		Orphacode:	ORPHA:733	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	APC-related attenuated familial adenomatous polyposis		Orphacode:	ORPHA:247806	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					

Condition:	Geattenueerde familiale adenomateuze polyposis		Orphacode:	ORPHA:220460	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203089	
Assessment Number:	G-5-8	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Hereditary Kidney Disease	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:731	Autosomal recessive polycystic kidney disease	Reject
ORPHA:730	Autosomal dominant polycystic kidney disease	Final Approved
ORPHA:34149	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Autosomal recessive polycystic kidney disease	Orphacode:	ORPHA:731
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Autosomal dominant polycystic kidney disease	Orphacode:	ORPHA:730
------------	--	------------	-----------



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease	Orphacode:	ORPHA:34149
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autosomal recessive polycystic kidney disease		Orphacode:	ORPHA:731	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autosomal dominant polycystic kidney disease		Orphacode:	ORPHA:730	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease		Orphacode:	ORPHA:34149	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203049	
Assessment Number:	G-1-8	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68411	Rare bone tumor	Final Approved
ORPHA:296	Ollier disease	Final Approved
ORPHA:321	Multiple osteochondromas	Final Approved
ORPHA:178	Chordoma	Final Approved
ORPHA:55881	Adamantinoma	Final Approved
ORPHA:83468	Solitary bone cyst	Final Approved
ORPHA:223727	Bone sarcoma	Final Approved
ORPHA:668	Osteosarcoma	Final Approved
ORPHA:319	5.1.2e sarcoma	Final Approved
ORPHA:55880	Chondrosarcoma	Final Approved
ORPHA:480553	Aneurysmal bone cyst	Final Approved
ORPHA:71209	Rare soft tissue tumor	Final Approved
ORPHA:3394	Soft tissue sarcoma	Final Approved
ORPHA:44890	Gastro-intestinale stromale tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt	Ja	

organisatie(s)		
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare bone tumor	Orphacode:	ORPHA:68411
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Ollier disease	Orphacode:	ORPHA:296
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Multiple osteochondromas	Orphacode:	ORPHA:321
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Chordoma	Orphacode:	ORPHA:178
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Adamantinoma	Orphacode:	ORPHA:55881
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Solitary bone cyst	Orphacode:	ORPHA:83468
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Bone sarcoma	Orphacode:	ORPHA:223727
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Osteosarcoma	Orphacode:	ORPHA:668
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	5.1.2e sarcoma	Orphacode:	ORPHA:319
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.10.1 Checks 10 - Checks

Condition:	Chondrosarcoma	Orphacode:	ORPHA:55880
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.11.1 Checks 11 - Checks

Condition:	Aneurysmal bone cyst	Orphacode:	ORPHA:480553
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Rare soft tissue tumor	Orphacode:	ORPHA:71209
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Soft tissue sarcoma	Orphacode:	ORPHA:3394
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:	Gastro-intestinale stromale tumor	Orphacode:	ORPHA:44890
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare bone tumor		Orphacode:	ORPHA:68411	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ollier disease		Orphacode:	ORPHA:296	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple osteochondromas		Orphacode:	ORPHA:321	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chordoma		Orphacode:	ORPHA:178	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Adamantinoma		Orphacode:	ORPHA:55881	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					

Condition:	Solitary bone cyst		Orphacode:	ORPHA:83468	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Bone sarcoma		Orphacode:	ORPHA:223727	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Osteosarcoma		Orphacode:	ORPHA:668	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	5.1.2e sarcoma		Orphacode:	ORPHA:319	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chondrosarcoma		Orphacode:	ORPHA:55880	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Aneurysmal bone cyst		Orphacode:	ORPHA:480553	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare soft tissue tumor		Orphacode:	ORPHA:71209	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Soft tissue sarcoma		Orphacode:	ORPHA:3394	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren</b>					
Condition:	Gastro-intestinale stromale tumor		Orphacode:	ORPHA:44890	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203130	
Assessment Number:	G-14-10	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Neuromuscular Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98494	Acquired neuromuscular junction disease	Final Approved
ORPHA:98495	Genetic neuromuscular junction disease	Final Approved
ORPHA:206644	Progressive muscular dystrophy	Final Approved
ORPHA:68381	Neuromuscular disease	Final Approved
ORPHA:98491	Neuromuscular junction disease	Final Approved
ORPHA:98472	Skeletal muscle disease	Final Approved
ORPHA:611	Inclusion body myositis	Final Approved
ORPHA:269	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	Final Approved
ORPHA:270	Oculopharyngeal muscular dystrophy	Final Approved
ORPHA:262	Duchenne and Becker muscular dystrophy	Final Approved
ORPHA:263	Limb Girdle Muscular Dystrophy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Acquired neuromuscular junction disease	Orphacode:	ORPHA:98494
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Genetic neuromuscular junction disease	Orphacode:	ORPHA:98495
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Progressive muscular dystrophy	Orphacode:	ORPHA:206644
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Neuromuscular disease	Orphacode:	ORPHA:68381
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Neuromuscular junction disease	Orphacode:	ORPHA:98491
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Skeletal muscle disease	Orphacode:	ORPHA:98472
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Inclusion body myositis	Orphacode:	ORPHA:611
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	Orphacode:	ORPHA:269
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	Oculopharyngeal muscular dystrophy	Orphacode:	ORPHA:270
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.10.1 Checks 10 - Checks

Condition:	Duchenne and Becker muscular dystrophy	Orphacode:	ORPHA:262
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Limb Girdle Muscular Dystrophy	Orphacode:	ORPHA:263
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Acquired neuromuscular junction disease		Orphacode:	ORPHA:98494	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Genetic neuromuscular junction disease		Orphacode:	ORPHA:98495	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Progressive muscular dystrophy		Orphacode:	ORPHA:206644	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neuromuscular disease		Orphacode:	ORPHA:68381	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neuromuscular junction disease		Orphacode:	ORPHA:98491	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Skeletal muscle disease		Orphacode:	ORPHA:98472	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Inclusion body myositis		Orphacode:	ORPHA:611	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3.8.1 5.1.26 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Facioscapulohumeral muscular dystrophy		Orphacode:	ORPHA:269	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Oculopharyngeal muscular dystrophy		Orphacode:	ORPHA:270	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Duchenne and Becker muscular dystrophy		Orphacode:	ORPHA:262	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren

Condition:	Limb Girdle Muscular Dystrophy		Orphacode:	ORPHA:263	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203162	
Assessment Number:	G-5-7	
Name center of expertise:	Expert Center for Lupus-, Vasculitis- and Complement-mediated Systemic Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:329931	C3 glomerulonephritis	Final Approved
ORPHA:93548	Glomerular disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		



PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	C3 glomerulonephritis	Orphacode:	ORPHA:329931
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Glomerular disease	Orphacode:	ORPHA:93548
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	C3 glomerulonephritis		Orphacode:	ORPHA:329931	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Glomerular disease		Orphacode:	ORPHA:93548	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203184	
Assessment Number:	G-12-22	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Immune Cytopenias	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:71203	Autoimmune thrombocytopenia	Reject
ORPHA:98375	Autoimmune hemolytic anemia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten



5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Autoimmune thrombocytopenia	Orphacode:	ORPHA:71203
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Autoimmune hemolytic anemia	Orphacode:	ORPHA:98375
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Autoimmune thrombocytopenia		Orphacode:	ORPHA:71203	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Autoimmune hemolytic anemia		Orphacode:	ORPHA:98375	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203205	
Assessment Number:	G-24-13	
Name center of expertise:	Expert Center for Marfan and Related Syndromes	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:284993	Marfan en Marfan-related disorders	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Marfan en Marfan-related disorders	Orphacode:	ORPHA:284993
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Marfan en Marfan-related disorders		Orphacode:	ORPHA:284993	
1.1, 3.1 en 3.2:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Zorgpad:					
----------	--	--	--	--	--

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

### 1.1 Application Details

Hospital:	Leiden UMC
AIMS ID:	203227
Assessment Number:	G-6-8
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Pediatric Eye Disease
Name main contact:	5.1.2e

### 1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:90050	Retinopathy of prematurity	Reject
ORPHA:98639	Rare lens disease	Reject

### 1.3 Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Neen

### 1.4 Indicators

Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

### 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Retinopathy of prematurity	Orphacode:	ORPHA:90050
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare lens disease	Orphacode:	ORPHA:98639
------------	-------------------	------------	-------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
--------------------	----	--------------------	----

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Retinopathy of prematurity		Orphacode:	ORPHA:90050	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Rare lens disease		Orphacode:	ORPHA:98639	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203248	
Assessment Number:	G-24-12	
Name center of expertise:	Expert Center for Genetic Cerebral Small Vessel Disease	
Name main contact:	5.12e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:477754	Genetic cerebral small vessel disease	Reject
ORPHA:136	Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	Final Approved
ORPHA:100006	ABeta amyloidosis, Dutch type	Final Approved
ORPHA:247691	Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations	Reject
ORPHA:199354	Cerebral autosomal recessive arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	Final Approved
ORPHA:575553	Cathepsin A-related arteriopathy-strokes-leukoencephalopathy	Reject
ORPHA:482077	HTRA1-related autosomal dominant cerebral small vessel disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		



## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5	-	-

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Genetic cerebral small vessel disease	Orphacode:	ORPHA:477754
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical	Orphacode:	ORPHA:136
------------	--	------------	-----------

2000

	infarcts-leukoencephalopathy		
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	ABeta amyloidosis, Dutch type	Orphacode:	ORPHA:100006
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations	Orphacode:	ORPHA:247691
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Cerebral autosomal recessive arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	Orphacode:	ORPHA:199354
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Cathepsin A-related arteriopathy-strokes-leukoencephalopathy	Orphacode:	ORPHA:575553
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:	HTRA1-related autosomal dominant cerebral small vessel disease	Orphacode:	ORPHA:482077
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Genetic cerebral small vessel disease		Orphacode:	ORPHA:477754	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy		Orphacode:	ORPHA:136	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	ABeta amyloidosis, Dutch type		Orphacode:	ORPHA:100006	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations		Orphacode:	ORPHA:247691	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Cerebral autosomal recessive arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy		Orphacode:	ORPHA:199354	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Cathepsin A-related arteriopathy-strokes-leukoencephalopathy		Orphacode:	ORPHA:575553	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	HTRA1-related autosomal dominant cerebral small vessel disease		Orphacode:	ORPHA:482077	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203301	
Assessment Number:	G-9-10	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Genetic Neurodegenerative Diseases	
Name main contact:	5 1 2 e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:183500	Genetic Neurodegenerative Diseases	Reject
ORPHA:399	Huntington disease	Final Approved
ORPHA:99	Autosomal dominant cerebellar ataxia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5		

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Genetic Neurodegenerative Diseases	Orphacode:	ORPHA:183500
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Huntington disease	Orphacode:	ORPHA:399
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			



Condition:	Autosomal dominant cerebellar ataxia	Orphacode:	ORPHA:99
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Genetic Neurodegenerative Diseases		Orphacode:	ORPHA:183500	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Huntington disease		Orphacode:	ORPHA:399	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Autosomal dominant cerebellar ataxia		Orphacode:	ORPHA:99	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203323	
Assessment Number:	G-17-15	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Prenatal and Congenital Infections	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:294	Fetal cytomegalovirus syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Fetal cytomegalovirus syndrome	Orphacode:	ORPHA:294
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Fetal cytomegalovirus syndrome		Orphacode:	ORPHA:294	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203459	
Assessment Number:	G-26-6	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1041	Hydrops fetalis	Final Approved
ORPHA:435365	Fetal lower urinary tract obstruction	Final Approved
ORPHA:275938	Hemolytic disease due to fetomaternal alloimmunization	Final Approved
ORPHA:853	Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia	Final Approved
ORPHA:295	Fetal parvovirus syndrome	Final Approved
ORPHA:108993	Non-syndromic respiratory or mediastinal malformation	Final Approved
ORPHA:95431	Twin to twin transfusion syndrome	Final Approved
Pending	Twin anemia polycythemia sequence	Reject
Pending	Selective IUGR	Reject
Pending	Twin reversed arterial perfusion sequence	Reject
ORPHA:108991	Syndrome with a central nervous system malformation as a major feature	Final Approved
ORPHA:108989	Non-syndromic central nervous system malformation	Final Approved
ORPHA:163637	Rare disorder related with pregnancy, childbirth and puerperium	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team:	Ja	

opleiding en continuïteit	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

### 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hydrops fetalis	Orphacode:	ORPHA:1041
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Fetal lower urinary tract obstruction	Orphacode:	ORPHA:435365
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Hemolytic disease due to fetomaternal alloimmunization	Orphacode:	ORPHA:275938
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia	Orphacode:	ORPHA:853
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Fetal parvovirus syndrome	Orphacode:	ORPHA:295
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Non-syndromic respiratory or mediastinal malformation	Orphacode:	ORPHA:108993
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Twin to twin transfusion syndrome	Orphacode:	ORPHA:95431
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Twin anemia polycythemia sequence	Orphacode:	Pending
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Selective IUGR	Orphacode:	Pending
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Twin reversed arterial perfusion sequence	Orphacode:	Pending
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Syndrome with a central nervous system malformation as a major feature	Orphacode:	ORPHA:108991
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Non-syndromic central nervous system malformation	Orphacode:	ORPHA:108989



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Rare disorder related with pregnancy, childbirth and puerperium	Orphacode:	ORPHA:163637
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hydrops fetalis		Orphacode:	ORPHA:1041	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Fetal lower urinary tract obstruction		Orphacode:	ORPHA:435365	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hemolytic disease due to fetomaternal alloimmunization		Orphacode:	ORPHA:275938	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia		Orphacode:	ORPHA:853	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Fetal parvovirus syndrome		Orphacode:	ORPHA:295	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non-syndromic respiratory or mediastinal malformation		Orphacode:	ORPHA:108993	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Twin to twin transfusion syndrome		Orphacode:	ORPHA:95431	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					

Condition:	Twin anemia polycythemia sequence		Orphacode:	Pending	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Selective IUGR		Orphacode:	Pending	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Twin reversed arterial perfusion sequence		Orphacode:	Pending	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Syndrome with a central nervous system malformation as a major feature		Orphacode:	ORPHA:108991	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non-syndromic central nervous system malformation		Orphacode:	ORPHA:108989	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare disorder related with pregnancy, childbirth and puerperium		Orphacode:	ORPHA:163637	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203425	
Assessment Number:	G-23-1	
Name center of expertise:	Expert Center for Dermatological Complications after Organ Transplantation	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:306644	Complication after organ transplantation	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

## 5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Complication after organ transplantation	Orphacode:	ORPHA:306644
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Complication after organ transplantation	Orphacode:	ORPHA:306644
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	207116	
Assessment Number:	G-22-13	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:158032	Hemophagocytic syndrome	Reject
ORPHA:47	X-linked agammaglobulinemia	Reject
ORPHA:319581	Autosomal dominant 5.1.2e susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency	Reject
ORPHA:319589	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency	Reject
ORPHA:748	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases	Reject
ORPHA:101972	Combined T and B cell immunodeficiency	Reject
ORPHA:2268	ICF syndrome	Reject
ORPHA:183660	Severe combined immunodeficiency	Reject
ORPHA:179006	Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity	Reject
ORPHA:99920	Acute graft vs host disease	Reject
ORPHA:90053	Complications after hematopoietic stem cell transplantation	Reject
ORPHA:101997	Primary immunodeficiency	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	

8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hemophagocytic syndrome	Orphacode:	ORPHA:158032
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	X-linked agammaglobulinemia	Orphacode:	ORPHA:47
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Autosomal dominant <small>5.1.2e</small> susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency	Orphacode:	ORPHA:319581
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency	Orphacode:	ORPHA:319589
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases	Orphacode:	ORPHA:748
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Combined T and B cell immunodeficiency	Orphacode:	ORPHA:101972
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	ICF syndrome	Orphacode:	ORPHA:2268
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Severe combined immunodeficiency	Orphacode:	ORPHA:183660
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity	Orphacode:	ORPHA:179006
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Acute graft vs host disease	Orphacode:	ORPHA:99920
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Complications after hematopoietic stem cell transplantation	Orphacode:	ORPHA:90053
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Primary immunodeficiency	Orphacode:	ORPHA:101997
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hemophagocytic syndrome		Orphacode:	ORPHA:158032	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	X-linked agammaglobulinemia		Orphacode:	ORPHA:47	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autosomal dominant <small>5.1.2e</small> susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency		Orphacode:	ORPHA:319581	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency		Orphacode:	ORPHA:319589	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases		Orphacode:	ORPHA:748	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Combined T and B cell immunodeficiency		Orphacode:	ORPHA:101972	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	ICF syndrome		Orphacode:	ORPHA:2268	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Severe combined immunodeficiency		Orphacode:	ORPHA:183660	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity		Orphacode:	ORPHA:179006	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Acute graft vs host disease		Orphacode:	ORPHA:99920	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Complications after hematopoietic stem cell transplantation		Orphacode:	ORPHA:90053	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary immunodeficiency		Orphacode:	ORPHA:101997	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	207148	
Assessment Number:	G-21-6	
Name center of expertise:	Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management	
Name main contact:	E 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:182228	Systemic autoimmune disease	Reject
ORPHA:92	Juvenile Idiopathic Arthritis	Final Approved
ORPHA:264735	Interstitial lung disease specific to adulthood	Reject
ORPHA:264757	Interstitial lung disease in childhood and adulthood	Reject
ORPHA:275798	Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease	Reject
ORPHA:90291	Systemic sclerosis	Final Approved
ORPHA:536	Systemic lupus erythematosus	Reject
ORPHA:251312	Overlapping connective tissue disease	Reject
ORPHA:98300	Idiopathic interstitial pneumonia	Reject
ORPHA:264745	Secondary interstitial lung disease specific to adulthood associated with a systemic disease	Reject
ORPHA:264949	Secondary interstitial lung disease in childhood and adulthood associated with a systemic disease	Reject
ORPHA:264984	Exposure-related interstitial lung disease	Reject
ORPHA:797	Sarcoidosis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team:	Ja	

opleiding en continuïteit	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5	
-------	--

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Systemic autoimmune disease	Orphacode:	ORPHA:182228
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Juvenile Idiopathic Arthritis	Orphacode:	ORPHA:92
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Interstitial lung disease specific to adulthood	Orphacode:	ORPHA:264735
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Interstitial lung disease in childhood and adulthood	Orphacode:	ORPHA:264757
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease	Orphacode:	ORPHA:275798
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Systemic sclerosis	Orphacode:	ORPHA:90291
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Systemic lupus erythematosus	Orphacode:	ORPHA:536
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Overlapping connective tissue disease	Orphacode:	ORPHA:251312
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	Idiopathic interstitial pneumonia	Orphacode:	ORPHA:98300
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.10.1 Checks 10 - Checks

Condition:	Secondary interstitial lung disease specific to adulthood associated with a systemic disease	Orphacode:	ORPHA:264745
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Secondary interstitial lung disease in childhood and adulthood associated with a systemic disease	Orphacode:	ORPHA:264949
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Exposure-related interstitial lung disease	Orphacode:	ORPHA:264984
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Sarcoidosis	Orphacode:	ORPHA:797
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic autoimmune disease		Orphacode:	ORPHA:182228	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Juvenile Idiopathic Arthritis		Orphacode:	ORPHA:92	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Interstitial lung disease specific to adulthood		Orphacode:	ORPHA:264735	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Interstitial lung disease in childhood and adulthood		Orphacode:	ORPHA:264757	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease		Orphacode:	ORPHA:275798	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic sclerosis		Orphacode:	ORPHA:90291	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic lupus erythematosus		Orphacode:	ORPHA:536	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Overlapping connective tissue disease		Orphacode:	ORPHA:251312	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Idiopathic interstitial pneumonia		Orphacode:	ORPHA:98300	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Secondary interstitial lung disease specific to adulthood associated with a systemic disease		Orphacode:	ORPHA:264745	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Secondary interstitial lung disease in childhood and adulthood associated with a systemic disease		Orphacode:	ORPHA:264949	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Exposure-related interstitial lung disease		Orphacode:	ORPHA:264984	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Sarcoidosis		Orphacode:	ORPHA:797	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	209032	
Assessment Number:	G-25-11	
Name center of expertise:	Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CITRI)	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:673	Malaria	Reject
ORPHA:1247	Schistosomiasis	Reject
ORPHA:76	Strongyloidiasis	Reject
ORPHA:163588	Rare parasitic disease	Reject
ORPHA:99829	Yellow fever	Reject
ORPHA:576074	Middle East respiratory syndrome	Reject
ORPHA:140896	5.1.2e acute respiratory syndrome	Reject
ORPHA:770	Rabies	Reject
ORPHA:341	Viral hemorrhagic fever	Reject
ORPHA:344	Arbovirus fever	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks



**2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Malaria	Orphacode:	ORPHA:673
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Schistosomiasis	Orphacode:	ORPHA:1247
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Strongyloidiasis	Orphacode:	ORPHA:76
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Rare parasitic disease	Orphacode:	ORPHA:163588
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Yellow fever	Orphacode:	ORPHA:99829
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Middle East respiratory syndrome	Orphacode:	ORPHA:576074
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	5.1.2e acute respiratory syndrome	Orphacode:	ORPHA:140896
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Rabies	Orphacode:	ORPHA:770
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.9.1 Checks 9 - Checks**

Condition:	Viral hemorrhagic fever	Orphacode:	ORPHA:341
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.10.1 Checks 10 - Checks**

Condition:	Arbovirus fever	Orphacode:	ORPHA:344
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Malaria		Orphacode:	ORPHA:673	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Schistosomiasis		Orphacode:	ORPHA:1247	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Strongyloidiasis		Orphacode:	ORPHA:76	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Rare parasitic disease		Orphacode:	ORPHA:163588	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren					
Condition:	Yellow fever		Orphacode:	ORPHA:99829	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:	Middle East respiratory syndrome		Orphacode:	ORPHA:576074	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren					
Condition:	5.1.2e acute respiratory syndrome		Orphacode:	ORPHA:140896	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren					
Condition:	Rabies		Orphacode:	ORPHA:770	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren					
Condition:	Viral hemorrhagic fever		Orphacode:	ORPHA:341	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Arbovirus fever		Orphacode:	ORPHA:344	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	209537	
Assessment Number:	G-20-8	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Hepatic Disease	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:88673	Hepatocellular carcinoma	Final Approved
ORPHA:90062	Acute liver failure	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hepatocellular carcinoma	Orphacode:	ORPHA:88673
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Acute liver failure	Orphacode:	ORPHA:90062
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Hepatocellular carcinoma		Orphacode:	ORPHA:88673	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Acute liver failure		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:90062	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	209611	
Assessment Number:	G-7-8	
Name center of expertise:	Expert Center for Inflammatory Bowel Disease (IBD)	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:117569	Rare intestinal disease	Reject
ORPHA:228113	Anal fistula	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten




2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare intestinal disease	Orphacode:	ORPHA:117569
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Anal fistula	Orphacode:	ORPHA:228113
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare intestinal disease		Orphacode:	ORPHA:117569	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Anal fistula		Orphacode:	ORPHA:228113	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	209711	
Assessment Number:	G-11-47	
Name center of expertise:	Expert Center for Ocular Oncology	
Name main contact:	5.1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101950	Rare eye tumor	Final Approved
ORPHA:39044	Uveal melanoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

		5.1.5

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare eye tumor	Orphacode:	ORPHA:101950
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Uveal melanoma	Orphacode:	ORPHA:39044
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare eye tumor		Orphacode:	ORPHA:101950	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Uveal melanoma		Orphacode:	ORPHA:39044	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	210277	
Assessment Number:	G-3-17	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Endocrine Conditions	
Name main contact:	5.1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101954	Rare adrenal disease	Final Approved
ORPHA:68415	Rare parathyroid disease and phosphocalcic metabolism anomaly	Final Approved
ORPHA:364526	Primary Bone Dysplasia	Final Approved
ORPHA:178311	Isolated Sternocostoclavicular Hyperostosis	Final Approved
ORPHA:101952	Rare Diabetes Mellitus	Final Approved
ORPHA:90970	Primary lipodystrophy	Final Approved
ORPHA:101956	Polyendocrinopathy	Final Approved
ORPHA:506052	Neuroendocrine neoplasms of the pancreas	Reject
ORPHA:139021	Malformation syndrome with short stature	Final Approved
ORPHA:93460	Overgrowth syndrome	Final Approved
ORPHA:90692	Rare Endocrine Growth Disease	Final Approved
ORPHA:181384	Rare hypothalamic and pituitary disease	Final Approved
ORPHA:2495	Meningioma	Reject
ORPHA:100088	Thyroid carcinoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	



9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5	Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité
	<div>5.1.5</div>

1.6	Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):	
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

		<div>5.1.5</div>
--	--	------------------

5.1.5

## 2. Checks

**2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Rare adrenal disease	Orphacode:	ORPHA:101954
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Rare parathyroid disease and phosphocalcic metabolism anomaly	Orphacode:	ORPHA:68415
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Primary Bone Dysplasia	Orphacode:	ORPHA:364526
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Isolated Sternocostoclavicular Hyperostosis	Orphacode:	ORPHA:178311
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Rare Diabetes Mellitus	Orphacode:	ORPHA:101952
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Primary lipodystrophy	Orphacode:	ORPHA:90970
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Polyendocrinopathy	Orphacode:	ORPHA:101956
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Neuroendocrine neoplasms of the pancreas	Orphacode:	ORPHA:506052
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.9.1 Checks 9 - Checks**

Condition:	Malformation syndrome with short stature	Orphacode:	ORPHA:139021
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.10.1 Checks 10 - Checks**

Condition:	Overgrowth syndrome	Orphacode:	ORPHA:93460
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.11.1 Checks 11 - Checks**

Condition:	Rare Endocrine Growth Disease	Orphacode:	ORPHA:90692
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Rare hypothalamic and pituitary disease	Orphacode:	ORPHA:181384
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Meningioma	Orphacode:	ORPHA:2495
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:	Thyroid carcinoma	Orphacode:	ORPHA:100088
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare adrenal disease		Orphacode:	ORPHA:101954	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare parathyroid disease and phosphocalcic metabolism anomaly		Orphacode:	ORPHA:68415	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary Bone Dysplasia		Orphacode:	ORPHA:364526	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Isolated Sternocostoclavicular Hyperostosis		Orphacode:	ORPHA:178311	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare Diabetes Mellitus		Orphacode:	ORPHA:101952	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					

Condition:	Primary lipodystrophy		Orphacode:	ORPHA:90970	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Polyendocrinopathy		Orphacode:	ORPHA:101956	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neuroendocrine neoplasms of the pancreas		Orphacode:	ORPHA:506052	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malformation syndrome with short stature		Orphacode:	ORPHA:139021	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Overgrowth syndrome		Orphacode:	ORPHA:93460	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare Endocrine Growth Disease		Orphacode:	ORPHA:90692	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hypothalamic and pituitary disease		Orphacode:	ORPHA:181384	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Meningioma		Orphacode:	ORPHA:2495	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren</b>					
Condition:	Thyroid carcinoma		Orphacode:	ORPHA:100088	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	195613	
Assessment Number:	G-9-5	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Types of Headache	
Name main contact:	5. 5 1 2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98022	Rare headache	Final Approved
ORPHA:183509	Rare Genetic Headache	Reject
ORPHA:221091	Trigeminal neuralgia	Reject
ORPHA:57145	SUNCT-syndrome	Reject
ORPHA:569	Familial or sporadic hemiplegic migraine	Final Approved
ORPHA:443070	Hemicrania continua	Reject
ORPHA:157835	Paroxysmal Hemicrania	Reject
ORPHA:157843	Trigeminal autonomic cephalgia	Reject
ORPHA:276429	Hypnic headache	Reject
ORPHA:420556	Visual Snow syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		



1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

**2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Rare headache	Orphacode:	ORPHA:98022
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Rare Genetic Headache	Orphacode:	ORPHA:183509
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Trigeminal neuralgia	Orphacode:	ORPHA:221091
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	SUNCT-syndrome	Orphacode:	ORPHA:57145
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Familial or sporadic hemiplegic migraine	Orphacode:	ORPHA:569
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Hemicrania continua	Orphacode:	ORPHA:443070
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Paroxysmal Hemicrania	Orphacode:	ORPHA:157835
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Trigeminal autonomic cephalgia	Orphacode:	ORPHA:157843
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.9.1 Checks 9 - Checks**

Condition:	Hypnic headache	Orphacode:	ORPHA:276429
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.10.1 Checks 10 - Checks**

Condition:	Visual Snow syndrome	Orphacode:	ORPHA:420556
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare headache		Orphacode:	ORPHA:98022	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Rare Genetic Headache		Orphacode:	ORPHA:183509	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Trigeminal neuralgia		Orphacode:	ORPHA:221091	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	SUNCT-syndroom		Orphacode:	ORPHA:57145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Familial or sporadic hemiplegic migraine		Orphacode:	ORPHA:569	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Hemicrania continua		Orphacode:	ORPHA:443070	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Paroxysmal Hemicrania		Orphacode:	ORPHA:157835	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Trigeminal autonomic cephalgia		Orphacode:	ORPHA:157843	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Hypnic headache		Orphacode:	ORPHA:276429	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Visual Snow syndrome		Orphacode:	ORPHA:420556	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	195675	
Assessment Number:	G-11-49	
Name center of expertise:	Expert Center for Brain Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:182067	Glial Tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Glial Tumor	Orphacode:	ORPHA:182067
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Glial Tumor		Orphacode:	ORPHA:182067	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	202223	
Assessment Number:	G-9-11	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Autonomic Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:423662	Rare autonomic nervous system disorder	Reject
ORPHA:441	Pure autonomic failure	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare autonomic nervous system disorder	Orphacode:	ORPHA:423662
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Pure autonomic failure	Orphacode:	ORPHA:441
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare autonomic nervous system disorder		Orphacode:	ORPHA:423662	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Pure autonomic failure		Orphacode:	ORPHA:441	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	202256	
Assessment Number:	G-12-26	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Bone Marrow Failure	
Name main contact:	5. 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:88	Ideopathic aplastic anemia	Final Approved
ORPHA:68383	Rare constitutional aplastic anemia	Final Approved
ORPHA:124	Blackfan-Diamond anemia	Reject
ORPHA:1775	Dyskeratosis congenita	Reject
ORPHA:3319	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia	Reject
ORPHA:811	Shwachman-Diamond syndrome	Reject
ORPHA:164823	Rare acquired aplastic anemia	Final Approved
ORPHA:98421	Primary acquired red cell aplasia	Final Approved
ORPHA:182040	Aplastic Anemia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks

Condition:	Ideopathic aplastic anemia	Orphacode:	ORPHA:88
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.2.1 Checks 2 - Checks</b>			
Condition:	Rare constitutional aplastic anemia	Orphacode:	ORPHA:68383
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Blackfan-Diamond anemia	Orphacode:	ORPHA:124
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Dyskeratosis congenita	Orphacode:	ORPHA:1775
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia	Orphacode:	ORPHA:3319
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Shwachman-Diamond syndrome	Orphacode:	ORPHA:811
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Rare acquired aplastic anemia	Orphacode:	ORPHA:164823
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Primary acquired red cell aplasia	Orphacode:	ORPHA:98421
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Aplastic Anemia	Orphacode:	ORPHA:182040
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ideopathic aplastic anemia		Orphacode:	ORPHA:88	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Rare constitutional aplastic anemia		Orphacode:	ORPHA:68383	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Blackfan-Diamond anemia		Orphacode:	ORPHA:124	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Dyskeratosis congenita		Orphacode:	ORPHA:1775	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia		Orphacode:	ORPHA:3319	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Shwachman-Diamond syndrome		Orphacode:	ORPHA:811	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Rare acquired aplastic anemia		Orphacode:	ORPHA:164823	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Primary acquired red cell aplasia		Orphacode:	ORPHA:98421	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Aplastic Anemia		Orphacode:	ORPHA:182040	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Per email: [redacted]@lumc.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
Leids Universitair Medisch Centrum  
Albinusdreef 2  
2333 ZA Leiden

Datum 20 juli 2021  
Betreft Afwijzing van de aanvraag inzake erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

Geachte [redacted]

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 22 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een of meerdere expertisecentra om als nationaal expertisecentrum/expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

In mijn administratie is uw aanvraag bekend onder kenmerk: 3232112-1013031.

Bij brief van 16 juni 2021, zoals gevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking, heeft het beoordelingscomité mij ten aanzien van de ingangstoets over uw aanvraag geadviseerd.

### Besluit

Met betrekking tot uw instelling besluit ik om het advies van het beoordelingscomité ten aanzien van de kandidaat expertisecentra, zoals vermeld in het overzicht gevoegd als **Bijlage 2**, te volgen. Dat betekent dat ik de aanvraag voor de genoemde expertisecentra binnen uw instelling afwijs. In **Bijlage 2** vindt u het overzicht van de kandidaat expertisecentra die het betreft.

### Motivering bij het besluit

In mijn *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Een van deze eisen is dat het kandidaat expertisecentrum moet voldoen aan de ingangstoets.

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. Het beoordelingscomité heeft geconcludeerd dat de in **Bijlage 2** opgenomen kandidaat expertisecentra niet aan de criteria van de ingangstoets voldoen. De kandidaat ECZA hebben namelijk niet voldaan aan de eis dat ten minste een aandoening opgenomen dient te worden die minimaal het niveau van een ERN subthema betreft zoals nader beschreven in **Bijlage 3**.

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted]  
F [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

[redacted]

[redacted]

M [redacted]

[redacted]@minvws.nl

### Kenmerk

3232112-1013031-CZ


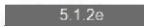
### Bijlagen

3

### Uw brief

Aanvraagformulier 22 maart 2021

*Correspondentie uitsluitend richten aan het retouradres met vermelding van de datum en het kenmerk van deze brief.*

De inhoudelijke onderbouwing van deze beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité zoals opgenomen in **Bijlage 3** wordt eveneens gestuurd naar de contactpersoon van de betreffende kandidaat expertisecentra binnen uw instelling. Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via   [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3232112-1013031-CZ

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,  
de Minister voor Medische Zorg  
en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar via het AIMS systeem op <https://aanvraagecza.nl>. Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
**Fout! Onbekende naam**  
**voor**  
**documenteigenschap.-CZ**

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

AIMS ID	Assessment N	Hospital	Naam EC (EN)	1e contactpersoon	Disease Name	Orphacode	ingediend	ingangstoets
210216	G-25-10	Leiden UMC	Expert Center for Implant-Related Infections	5.1.2e	Implant-Related Infections	Pending	JA	NEE
209640	G-14-11	Leiden UMC	Expert Center for Rare Nerve Disorders		Pudendal neuralgia	ORPHA:60039	JA	NEE
209640	G-14-11	Leiden UMC	Expert Center for Rare Nerve Disorders		Malignant peripheral nerve sheath tumor	ORPHA:3148	JA	NEE
209640	G-14-11	Leiden UMC	Expert Center for Rare Nerve Disorders		Non-recovering obstetric brachial plexus lesion	ORPHA:439202	JA	NEE
209640	G-14-11	Leiden UMC	Expert Center for Rare Nerve Disorders		Anterior cutaneous nerve entrapment syndrome	ORPHA:51890	JA	NEE
209640	G-14-11	Leiden UMC	Expert Center for Rare Nerve Disorders		Benign peripheral nerve sheath tumor	ORPHA:252131	JA	NEE
209640	G-14-11	Leiden UMC	Expert Center for Rare Nerve Disorders		Neuralgic amyotrophy	ORPHA:2901	NEE	nvt
209640	G-14-11	Leiden UMC	Expert Center for Rare Nerve Disorders		Neurogenic thoracic outlet syndrome	ORPHA:100073	JA	NEE
209401	G-11-48	Leiden UMC	Expert Center for Rare Gynaecological Tumors		Rare cancer of the cervix uteri	ORPHA:213761	JA	NEE
209401	G-11-48	Leiden UMC	Expert Center for Rare Gynaecological Tumors		Rare ovarian cancer	ORPHA:213500	JA	NEE
209401	G-11-48	Leiden UMC	Expert Center for Rare Gynaecological Tumors	5.1.2e	Acquired premature ovarian failure	ORPHA:95709	JA	NEE
209401	G-11-48	Leiden UMC	Expert Center for Rare Gynaecological Tumors		Vulvar carcinoma	ORPHA:494418	JA	NEE
209401	G-11-48	Leiden UMC	Expert Center for Rare Gynaecological Tumors		Rare vulvovaginal tumor	ORPHA:180312	JA	NEE
209401	G-11-48	Leiden UMC	Expert Center for Rare Gynaecological Tumors		Vulvar intraepithelial neoplasia	ORPHA:137583	JA	NEE

LUMC	
209401	Expert Center for Rare Gynaecological Tumors
G-11-48	5. 5.1.2e

#### Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Rare cancer of the cervix uteri	ORPHA:213761	<i>rejected</i>
Rare ovarian cancer	ORPHA:213500	<i>rejected</i>
Acquired premature ovarian failure	ORPHA:95709	<i>rejected</i>
Vulvar carcinoma	ORPHA:494418	<i>rejected</i>
Rare vulvovaginal tumor	ORPHA:180312	<i>rejected</i>
Vulvar intraepithelial neoplasia	ORPHA:137583	<i>rejected</i>

#### Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:213761	Ja	Ja
ORPHA:213500	Ja	Ja
ORPHA:95709	Ja	Ja
ORPHA:494418	Ja	Ja
ORPHA:180312	Ja	Ja
ORPHA:137583	Ja	Ja

Toelichting Ingangstoets
5.1.5



LUMC	
209640	Expert Center for Rare Nerve Disorders
G-14-11	5.1.2e

#### Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Pudendal neuralgia	ORPHA:60039	<i>rejected</i>
Malignant peripheral nerve sheath tumor	ORPHA:3148	<i>rejected</i>
Non-recovering obstetric brachial plexus lesion	ORPHA:439202	<i>rejected</i>
Anterior cutaneous nerve entrapment syndrome	ORPHA:51890	<i>rejected</i>
Benign peripheral nerve sheath tumor	ORPHA:252131	<i>rejected</i>
Neuralgic amyotrophy	ORPHA:2901	<i>not applied</i>
Neurogenic thoracic outlet syndrome	ORPHA:100073	<i>rejected</i>

#### Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:60039	Ja	Ja
ORPHA:3148	Ja	Ja
ORPHA:439202	Ja	Ja
ORPHA:51890	Ja	Ja
ORPHA:252131	Ja	Ja
ORPHA:2901	Ja	Ja
ORPHA:100073	Ja	Ja

Toelichting Ingangstoets
5.1.5



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @lumc.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Leids Universitair Medisch Centrum  
T.a.v. 5.1.2e  
Albinusdreef 2  
2333 ZA LEIDEN

Datum 2 maart 2022  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2021, met kenmerk 3261082-1015870-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 5 november 2021 **(Bijlage 2)**.

Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief **(Bijlage 3)** verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over de betreffende expertisecentra **(Bijlage 4)**.

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2021 conform deze herziene advisering te herzien.

Op 10 januari 2022 heeft u per brief aangegeven akkoord te gaan met mijn voornemen zoals hierboven beschreven.

Met deze herziening wijzig ik de beschikking van 30 september 2021 met kenmerk 3261082-1015870-CZ.

## Besluit

Ik wijzig mijn beschikking d.d. 30 september 2021, kenmerk 3261082-1015870-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e5.1.2o  
Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3331684-1025867-CZ

### Bijlagen

4

### Uw brief

30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
203184	Expert Center for Rare Immune Cytopenias	Autoimmune thrombocytopenia	ORPHA:71203	Approved
		Autoimmune hemolytic anemia	ORPHA:98375	Approved
203248	Expert Center for Genetic Cerebral Small Vessel Disease	ABeta amyloidosis, Dutch type	ORPHA:100006	Approved
		Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	ORPHA:136	Approved
		Cerebral autosomal recessive arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	ORPHA:199354	Approved
		Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations	ORPHA:247691	Approved
		Genetic cerebral small vessel disease	ORPHA:477754	Approved
		HTRA1-related autosomal dominant cerebral small vessel disease	ORPHA:482077	Approved
		Cathepsin A-related arteriopathy-strokes-leukoencephalopathy	ORPHA:575553	Approved
207116	Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation	Combined T and B cell immunodeficiency	ORPHA:101972	Rejected
		Primary immunodeficiency	ORPHA:101997	Approved
		Hemophagocytic syndrome	ORPHA:158032	Approved
		Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity	ORPHA:179006	Approved
		Severe combined immunodeficiency	ORPHA:183660	Approved
		ICF syndrome	ORPHA:2268	Approved
		Autosomal dominant Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency	ORPHA:319581	Rejected
		Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency	ORPHA:319589	Rejected
		X-linked agammaglobulinemia	ORPHA:47	Approved
		Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases	ORPHA:748	Approved
		Complications after hematopoietic stem cell transplantation	ORPHA:90053	Approved
		Acute graft vs host disease	ORPHA:99920	Approved

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331684-1025867-CZ

Bovengenoemde kandidaat expertisecentra verkrijgen met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor deze kandidaat expertisecentra verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261082-1015870-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende clusters van aandoeningen.

Mijn beschikking, d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261082-1015870-CZ, blijft ongewijzigd voor de kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen



voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité na heroverweging hun eerder afgegeven advies handhaaft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

### Motivering bij het besluit

**Kenmerk**  
3331684-1025867-CZ

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van de volgende kandidaat expertisecentra voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

- Autoimmune thrombocytopenia, met het ORPHA-code 71203;
- Autoimmune hemolytic anemia, met het ORPHA-code 98375;
- Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations, met het ORPHA-code 247691;
- Genetic cerebral small vessel disease, met het ORPHA-code 477754;
- HTRA1-related autosomal dominant cerebral small vessel disease, met het ORPHA-code 482077;
- Cathepsin A-related arteriopathy-strokes-leukoencephalopathy, met het ORPHA-code 575553;
- Primary immunodeficiency 101997, met het ORPHA-code;
- Hemophagocytic syndrome 158032, met het ORPHA-code;
- Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity 179006;
- Severe combined immunodeficiency, met het ORPHA-code 183660
- ICF syndrome, met het ORPHA-code 2268;
- X-linked agammaglobulinemia, met het ORPHA-code 47;
- Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases, met het ORPHA-code 748;
- Complications after hematopoietic stem cell transplantation, met het ORPHA-code 90053;
- Acute graft vs host disease, met het ORPHA-code 99920.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift ziet het beoordelingscomité voor de volgende kandidaat expertisecentra geen aanleiding om het eerder afgegeven advies ten aanzien van onderstaande zeldzame aandoeningen aan de passen:

- Narcolepsy type 1, met het ORPHA-code 2073;
- Narcolepsy type 2, met het ORPHA-code 83465;
- Rare sleep disorder, met het ORPHA-code 68354;
- Kleine-Levin syndrome, met het ORPHA-code 33543;
- Idiopathic hypersomnia, met het ORPHA-code 33208;
- Alpha-1antitrypsin deficiency, met het ORPHA-code 60;
- Combined T and B cell immunodeficiency, met het ORPHA-code 101972;
- Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency, met het ORPHA-code 319581;

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

- Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFN $\gamma$ 2 deficiency, met het ORPHA-code 319589;
- Systemic autoimmune disease, met het ORPHA-code 182228;
- Interstitial lung disease specific to adulthood, met het ORPHA-code 264735;
- Interstitial lung disease in childhood and adulthood, met het ORPHA-code 264757;
- Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease, met het ORPHA-code 275798;
- Systemic lupus erythematosus, met het ORPHA-code 536;
- Overlapping connective tissue disease, met het ORPHA-code 251312;
- Idiopathic interstitial pneumonia, met het ORPHA-code 98300;
- Secondary interstitial lung disease specific to adulthood associated with a systemic disease, met het ORPHA-code 264745;
- Secondary interstitial lung disease specific in childhood and adulthood associated with a systemic disease, met het ORPHA-code 264949;
- Exposure related interstitial lung disease, met het ORPHA-code 264984;
- Sarcoidosis, met het ORPHA-code 797;
- Malaria, met het ORPHA-code 673;
- Schistosomiasis, met het ORPHA-code 1247;
- Strongyloidiasis, met het ORPHA-code 76;
- Rare parasitic disease, met het ORPHA-code 163588;
- Yellow fever, met het ORPHA-code 99829;
- Middle East respiratory syndrome, met het ORPHA-code 576074;
- Severe acute respiratory syndrome, met het ORPHA-code 140896;
- Rabies, met het ORPHA-code 770;
- Viral hemorrhagic fever, met het ORPHA-code 341;
- Arbovirus fever, met het ORPHA-code 344.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331684-1025867-CZ

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet. Gelet op het verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331684-1025867-CZ

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331684-1025867-CZ

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2021 waartegen u op 5 november 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij **binnen twee weken schriftelijk** te laten weten of u uw bezwaarschrift van 5 november 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: 5.1.2e

LUMC	
210216	Expert Center for Implant-Related Infections
G-25-10	5.1.2e

**Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS**

Implant-Related Infections	ORPHA: Pending	<i>rejected</i>

**Onderbouwing**

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA: Pending	Ja	Nee

Toelichting Ingangstoets
5.1.5

**Van:** [redacted]@lumc.nl  
**Aan:** [Dienstpostbus WJZ bezwaar en beroep](#)  
**Cc:** [redacted] 5.1.2e [erkenningECZA@minvws.nl](#); [redacted] 5.1.2i [@lumc.nl](#); [redacted] 5.1.2e [@lumc.nl](#); [redacted] 5.1.2i [@lumc.nl](#); [redacted] 5.1.2e [redacted] 5.1.2e  
**Onderwerp:** Indiening bezwaarschrift beschikking ECZA LUMC 2021  
**Datum:** vrijdag 5 november 2021 14:41:22  
**Bijlagen:** [Bezwaar RvB LUMC volledige beoordeling ECZA 05112021.pdf](#)

---

Geachte heer, mevrouw,

Bij deze wil ik het bezwaarschrift aangaande de beschikking met kenmerk 3261082-1015870-CZ betreffende de beoordeling van de expertisecentra zeldzame aandoeningen (ECZA) indienen namens de Raad van Bestuur van het Leids Universitair Medisch Centrum.

Ik ontvang gaarne een ontvangstbevestiging van mijn correspondentie.

Ik hoop u hiermee voldoende te hebben geïnformeerd.

Met vriendelijke groeten namens [redacted] 5.1.2e [redacted] LUMC),

[redacted] 5.1.2e

[redacted] 5.1.2e

[redacted] 5.1.2e

| LUMC Rare Disease Office

[redacted] 5.1.2e

| Centrum Endocriene Tumoren Leiden (CETL)

Leids Universitair Medisch Centrum



[redacted] 5.1.2e



[redacted] 5.1.2i [@lumc.nl](#)

Postbus 9600, 2300 RC Leiden



# Leids Universitair Medisch Centrum

afdeling Raad van Bestuur  
 postzone  
 afzender 5.1.2e  
 bezoekadres Albinusdreef 2, 2333 ZA Leiden  
 telefoon  
 fax  
 e-mail 5.1.2e @lumc.nl  
 onze referentie 3232112-1013031  
 uw referentie ECZA aanvragen afwijzing  
 datum 5 november 2021  
 onderwerp Bezwaar beschikking expertisecentra ECZA  
 aantal pagina's 2

aan Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
 t.a.v. Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
 Postbus 20350  
 2500 EJ Den Haag

Geachte minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,

Op 30 september jongstleden heeft het Leids Universitair Medisch Centrum uw berichtgeving aangaande de beschikking naar aanleiding van de beoordelingen van expertisecentrum zeldzame aandoeningen (ECZA) aanvragen ontvangen. Middels deze berichtgeving hebben wij vernomen dat er 20 ECZA aanvragen partieel of volledig zijn afgewezen op basis van de beoordelingen en bijbehorend advies van het beoordelingscomité. Middels deze brief met bijgevoegde documentatie maken wij bezwaar tegen deze beschikking van 7 van de 20 ECZA aanvragen, zoals aangegeven in onderstaande overzicht. Hopende u hiermee voldoende te hebben geïnformeerd.

Hoogachtend,

5.1.2e

5.1.2e

Voorzitter Raad van Bestuur  
 Leids Universitair Medisch Centrum





afdeling Raad van Bestuur  
onze referentie  
datum 27 augustus 2021  
onderwerp Bezwaar beschikking expertisecentra ECZA  
aantal pagina's 2 van 2

aan Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn  
en Sport  
t.a.v. Directie Wetgeving en Juridische  
Zaken  
Postbus 20350

**Overzicht beoordeelde ECZA aanvragen waarop bezwaar wordt aangetekend**

AIMS ID	EC naam ENG	EC naam NL
203248	Expert Center for Genetic Cerebral Small Vessel Disease	Expertisecentrum voor Erfelijke Hersenvaatziektes
207148	Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management	Expertisecentrum voor Multidisciplinair Management van Autoimmuun Ziekten
201890	Expert Center for Rare Sleep Disorders	Expertisecentrum voor Zeldzame Slaapstoornissen
202972	Expert Center for Alfa-1-antitrypsine Deficiency	Expertisecentrum voor Alfa-1-antitrypsine Deficiëntie
209032	Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CITRI)	Expertisecentrum voor Import- en Reisgerelateerde Infecties
207116	Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation	Expertisecentrum voor Zeldzame Aangeboren Afweerstoornissen en Stamceltransplantatie
203184	Expert Center for Rare Immune Cytopenias	Expertisecentrum voor Zeldzame Immuungemedieerde Cytopeniën



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	202972	
Assessment Number:	G-8-23	
Name center of expertise:	Expert Center for Alfa-1-antitrypsine Deficiency	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:60	Alpha-1-antitrypsin deficiency	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		



PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Alpha-1-antitrypsin deficiency	Orphacode:	ORPHA:60
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Alpha-1-antitrypsin deficiency		Orphacode:	ORPHA:60	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	201890	
Assessment Number:	G-0-4	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Sleep Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:2073	Narcolepsy type 1	Reject
ORPHA:83465	Narcolepsy type 2	Reject
ORPHA:68354	Rare sleep disorder	Reject
ORPHA:33543	Kleine-Levin syndrome	Reject
ORPHA:33208	Idiopathic hypersomnia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Narcolepsy type 1	Orphacode:	ORPHA:2073
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Narcolepsy type 2	Orphacode:	ORPHA:83465
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Rare sleep disorder	Orphacode:	ORPHA:68354
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Kleine-Levin syndrome	Orphacode:	ORPHA:33543
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Idiopathic hypersomnia	Orphacode:	ORPHA:33208
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Narcolepsy type 1	Orphacode:	ORPHA:2073
------------	-------------------	------------	------------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Narcolepsy type 2		Orphacode:	ORPHA:83465	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare sleep disorder		Orphacode:	ORPHA:68354	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Kleine-Levin syndrome		Orphacode:	ORPHA:33543	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Idiopathic hypersomnia		Orphacode:	ORPHA:33208	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203184	
Assessment Number:	G-12-22	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Immune Cytopenias	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:71203	Autoimmune thrombocytopenia	Final Approved
ORPHA:98375	Autoimmune hemolytic anemia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name

Sterke punten

Verbeterpunten

5.1.5

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Autoimmune thrombocytopenia	Orphacode:	ORPHA:71203
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Autoimmune hemolytic anemia	Orphacode:	ORPHA:98375
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Autoimmune thrombocytopenia	Orphacode:	ORPHA:71203
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Autoimmune hemolytic anemia	Orphacode:	ORPHA:98375
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203248	
Assessment Number:	G-24-12	
Name center of expertise:	Expert Center for Genetic Cerebral Small Vessel Disease	
Name main contact:	5.1.2e 2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:477754	Genetic cerebral small vessel disease	Final Approved
ORPHA:136	Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	Final Approved
ORPHA:100006	ABeta amyloidosis, Dutch type	Final Approved
ORPHA:247691	Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations	Final Approved
ORPHA:199354	Cerebral autosomal recessive arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	Final Approved
ORPHA:575553	Cathepsin A-related arteriopathy-strokes-leukoencephalopathy	Final Approved
ORPHA:482077	HTRA1-related autosomal dominant cerebral small vessel disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Genetic cerebral small vessel disease	Orphacode:	ORPHA:477754
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	Orphacode:	ORPHA:136
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	ABeta amyloidosis, Dutch type	Orphacode:	ORPHA:100006
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations	Orphacode:	ORPHA:247691
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Cerebral autosomal recessive arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	Orphacode:	ORPHA:199354
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Cathepsin A-related arteriopathy-strokes-leukoencephalopathy	Orphacode:	ORPHA:575553
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

<b>Condition:</b>	HTRA1-related autosomal dominant cerebral small vessel disease	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:482077
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Genetic cerebral small vessel disease	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:477754
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:136
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	ABeta amyloidosis, Dutch type	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:100006
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:247691
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Cerebral autosomal recessive arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:199354
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Cathepsin A-related arteriopathy-strokes-leukoencephalopathy	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:575553
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	HTRA1-related autosomal dominant cerebral small vessel disease	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:482077
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	207116	
Assessment Number:	G-22-13	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:158032	Hemophagocytic syndrome	Final Approved
ORPHA:47	X-linked agammaglobulinemia	Final Approved
ORPHA:319581	Autosomal dominant 5.1.2e susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency	Reject
ORPHA:319589	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency	Reject
ORPHA:748	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases	Final Approved
ORPHA:101972	Combined T and B cell immunodeficiency	Reject
ORPHA:2268	ICF syndrome	Final Approved
ORPHA:183660	Severe combined immunodeficiency	Final Approved
ORPHA:179006	Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity	Final Approved
ORPHA:99920	Acute graft vs host disease	Final Approved
ORPHA:90053	Complications after hematopoietic stem cell transplantation	Final Approved
ORPHA:101997	Primary immunodeficiency	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	

8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hemophagocytic syndrome	Orphacode:	ORPHA:158032
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	X-linked agammaglobulinemia	Orphacode:	ORPHA:47
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Autosomal dominant <span style="background-color: #cccccc;">5.1.2e</span> susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency	Orphacode:	ORPHA:319581
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency	Orphacode:	ORPHA:319589
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases	Orphacode:	ORPHA:748
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Combined T and B cell immunodeficiency	Orphacode:	ORPHA:101972
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	ICF syndrome	Orphacode:	ORPHA:2268
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Severe combined immunodeficiency	Orphacode:	ORPHA:183660
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity	Orphacode:	ORPHA:179006
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.10.1 Checks 10 - Checks

Condition:	Acute graft vs host disease	Orphacode:	ORPHA:99920
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.11.1 Checks 11 - Checks

Condition:	Complications after hematopoietic stem cell transplantation	Orphacode:	ORPHA:90053
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.12.1 Checks 12 - Checks

Condition:	Primary immunodeficiency	Orphacode:	ORPHA:101997
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



door RvB:		door RvB:	
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hemophagocytic syndrome		Orphacode:	ORPHA:158032	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	X-linked agammaglobulinemia		Orphacode:	ORPHA:47	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autosomal dominant <span style="background-color: #cccccc;">5.1.2e</span> susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency		Orphacode:	ORPHA:319581	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency		Orphacode:	ORPHA:319589	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases		Orphacode:	ORPHA:748	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Combined T and B cell immunodeficiency		Orphacode:	ORPHA:101972	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	ICF syndrome		Orphacode:	ORPHA:2268	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Severe combined immunodeficiency		Orphacode:	ORPHA:183660	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity		Orphacode:	ORPHA:179006	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Acute graft vs host disease		Orphacode:	ORPHA:99920	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren

Condition:	Complications after hematopoietic stem cell transplantation		Orphacode:	ORPHA:90053	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren

Condition:	Primary immunodeficiency		Orphacode:	ORPHA:101997	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren

Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

## 3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren

Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	207148	
Assessment Number:	G-21-6	
Name center of expertise:	Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management	
Name main contact:	5 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:182228	Systemic autoimmune disease	Reject
ORPHA:92	Juvenile Idiopathic Arthritis	Final Approved
ORPHA:264735	Interstitial lung disease specific to adulthood	Reject
ORPHA:264757	Interstitial lung disease in childhood and adulthood	Reject
ORPHA:275798	Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease	Reject
ORPHA:90291	Systemic sclerosis	Final Approved
ORPHA:536	Systemic lupus erythematosus	Reject
ORPHA:251312	Overlapping connective tissue disease	Reject
ORPHA:98300	Idiopathic interstitial pneumonia	Reject
ORPHA:264745	Secondary interstitial lung disease specific to adulthood associated with a systemic disease	Reject
ORPHA:264949	Secondary interstitial lung disease in childhood and adulthood associated with a systemic disease	Reject
ORPHA:264984	Exposure-related interstitial lung disease	Reject
ORPHA:797	Sarcoidosis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team:	Ja	

opleiding en continuïteit	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5

Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5
-------

1.6

Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5
-------

--	--	--

--	--	--

## 2. Checks

<b>2.1.1 Checks 1 - Checks</b>			
Condition:	Systemic autoimmune disease	Orphacode:	ORPHA:182228
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.2.1 Checks 2 - Checks</b>			
Condition:	Juvenile Idiopathic Arthritis	Orphacode:	ORPHA:92
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Interstitial lung disease specific to adulthood	Orphacode:	ORPHA:264735
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Interstitial lung disease in childhood and adulthood	Orphacode:	ORPHA:264757
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease	Orphacode:	ORPHA:275798
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Systemic sclerosis	Orphacode:	ORPHA:90291
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Systemic lupus erythematosus	Orphacode:	ORPHA:536
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Overlapping connective tissue disease	Orphacode:	ORPHA:251312
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Idiopathic interstitial pneumonia	Orphacode:	ORPHA:98300
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



**2.10.1 Checks 10 - Checks**

<b>Condition:</b>	Secondary interstitial lung disease specific to adulthood associated with a systemic disease	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:264745
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**2.11.1 Checks 11 - Checks**

<b>Condition:</b>	Secondary interstitial lung disease in childhood and adulthood associated with a systemic disease	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:264949
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**2.12.1 Checks 12 - Checks**

<b>Condition:</b>	Exposure-related interstitial lung disease	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:264984
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**2.13.1 Checks 13 - Checks**

<b>Condition:</b>	Sarcoidosis	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:797
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Systemic autoimmune disease		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:182228	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Neen	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Juvenile Idiopathic Arthritis		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:92	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Interstitial lung disease specific to adulthood		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:264735	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Neen	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Interstitial lung disease in childhood and adulthood		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:264757	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Neen	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:275798	
<b>1.1, 3.1 en 3.2:</b>	Neen	<b>1.4: Nationale en ERN</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja



Zorgpad:		normenkaders:			
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic sclerosis		Orphacode:	ORPHA:90291	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic lupus erythematosus		Orphacode:	ORPHA:536	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Overlapping connective tissue disease		Orphacode:	ORPHA:251312	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Idiopathic interstitial pneumonia		Orphacode:	ORPHA:98300	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Secondary interstitial lung disease specific to adulthood associated with a systemic disease		Orphacode:	ORPHA:264745	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Secondary interstitial lung disease in childhood and adulthood associated with a systemic disease		Orphacode:	ORPHA:264949	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Exposure-related interstitial lung disease		Orphacode:	ORPHA:264984	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Sarcoidosis		Orphacode:	ORPHA:797	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	209032	
Assessment Number:	G-25-11	
Name center of expertise:	Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CITRI)	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:673	Malaria	Reject
ORPHA:1247	Schistosomiasis	Reject
ORPHA:76	Strongyloidiasis	Reject
ORPHA:163588	Rare parasitic disease	Reject
ORPHA:99829	Yellow fever	Reject
ORPHA:576074	Middle East respiratory syndrome	Reject
ORPHA:140896	Severe acute respiratory syndrome	Reject
ORPHA:770	Rabies	Reject
ORPHA:341	Viral hemorrhagic fever	Reject
ORPHA:344	Arbovirus fever	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

--	--	--

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Malaria	Orphacode:	ORPHA:673
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Schistosomiasis	Orphacode:	ORPHA:1247
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Strongyloidiasis	Orphacode:	ORPHA:76
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Rare parasitic disease	Orphacode:	ORPHA:163588
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Yellow fever	Orphacode:	ORPHA:99829
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Middle East respiratory syndrome	Orphacode:	ORPHA:576074
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:	5.1.2e acute respiratory syndrome	Orphacode:	ORPHA:140896
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.8.1 Checks 8 - Checks			
Condition:	Rabies	Orphacode:	ORPHA:770
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.9.1 Checks 9 - Checks			
Condition:	Viral hemorrhagic fever	Orphacode:	ORPHA:341
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.10.1 Checks 10 - Checks			

Condition:	Arbovirus fever	Orphacode:	ORPHA:344
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Malaria	Orphacode:	ORPHA:673
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Schistosomiasis	Orphacode:	ORPHA:1247
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Strongyloidiasis	Orphacode:	ORPHA:76
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

#### 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Rare parasitic disease	Orphacode:	ORPHA:163588
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

#### 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Yellow fever	Orphacode:	ORPHA:99829
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

#### 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Middle East respiratory syndrome	Orphacode:	ORPHA:576074
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

#### 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	5.1.2e acute respiratory syndrome	Orphacode:	ORPHA:140896
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

#### 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Rabies	Orphacode:	ORPHA:770
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Viral hemorrhagic fever		Orphacode:	ORPHA:341	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Arbovirus fever		Orphacode:	ORPHA:344	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



AIMS ID	Hospital	Partner Organization(s)	Name EC ERG	1st contact person	Disease Name	Orphancode	Status	No heroverweging
212747	Leiden UMC	Kentais/Nederlandse Stichting voor het Dove en Slechthorende Kind (NSDK)	Expert Center for Rare Ear Diseases	5.1.2e 1.2e	Middle ear anomaly	Orphan 164004	approved	
212747	Leiden UMC	Kentais/Nederlandse Stichting voor het Dove en Slechthorende Kind (NSDK)	Expert Center for Rare Ear Diseases	5.1.2e 1.2e	Cochleovestibular dysplasia	Orphan 502305	approved	
212747	Leiden UMC	Kentais/Nederlandse Stichting voor het Dove en Slechthorende Kind (NSDK)	Expert Center for Rare Ear Diseases	5.1.2e	Cochlear nerve deficiency	Orphan 502318	approved	
212747	Leiden UMC	Kentais/Nederlandse Stichting voor het Dove en Slechthorende Kind (NSDK)	Expert Center for Rare Ear Diseases	5.1.2e 1.2e	Rare deafness	Orphan 58361	approved	
211565	Leiden UMC	Holland PTC Medisch Centrum Haaglanden-Bronovo-Nebu	Expert Center for Rare Head and Neck Tumors	5.1.2e	Rare head and neck tumor	Orphan 200849	approved	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions		Thyroid carcinoma	Orphan 100088	approved	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions		Rare Diabetes Mellitus	Orphan 101952	approved	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions		Rare adrenal disease	Orphan 101954	approved	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions		Pharyngeal dysphagia	Orphan 101956	approved	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions		Malformation syndrome with short stature	Orphan 139021	approved	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions		Isolated Menoconotoculovascular hyperostosis	Orphan 178311	approved	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions	5.1.2e	Rare hypothalamic and pituitary disease	Orphan 181384	approved	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions		Primary Bone Dysplasia	Orphan 364526	approved	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions		Neuroendocrine neoplasms of the pancreas	Orphan 560652	reject	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions		Rare parathyroid disease and pheochromocytoma, metabolism anomaly	Orphan 58412	approved	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions		Rare Endocrine Growth Disease	Orphan 500792	approved	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions	5.1.2e	Primary lipodystrophy	Orphan 50670	approved	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions	5.1.2e	Overgrowth syndrome	Orphan 53490	approved	
210277	Leiden UMC		Expert Center for Rare Endocrine Conditions	5.1.2e 1.2e	Implant Related Infections	Pending	reject	
209711	Leiden UMC		Expert Center for Ocular Oncology		Rare eye tumor	Orphan 101950	approved	
209711	Leiden UMC		Expert Center for Ocular Oncology	5.1.2e	Uveal melanoma	Orphan 35044	approved	
209640	Leiden UMC		Expert Center for Rare Nerve Disorders		Neuritis, thoracic outlet syndrome	Orphan 100073	reject	
209640	Leiden UMC		Expert Center for Rare Nerve Disorders		Benign peripheral nerve sheath tumor	Orphan 252131	reject	
209640	Leiden UMC		Expert Center for Rare Nerve Disorders		Neuritic amyotrophy	Orphan 2701	reject	
209640	Leiden UMC		Expert Center for Rare Nerve Disorders		Malignant peripheral nerve sheath tumor	Orphan 13158	reject	
209640	Leiden UMC		Expert Center for Rare Nerve Disorders		Non-recovering idiopathic brachial plexus lesion	Orphan 43002	reject	
209640	Leiden UMC		Expert Center for Rare Nerve Disorders		Anterior cutaneous nerve entrapment syndrome	Orphan 53890	reject	
209640	Leiden UMC		Expert Center for Rare Nerve Disorders		Pudendal neuralgia	Orphan 50039	reject	
209611	Leiden UMC		Expert Center for Inflammatory Bowel Disease (IBD)	5.1.2e	Rare intestinal disease	Orphan 177553	reject	
209611	Leiden UMC		Expert Center for Inflammatory Bowel Disease (IBD)	5.1.2e	Acute ileitis	Orphan 228113	reject	
209537	Leiden UMC		Expert Center for Rare Hepatic Disease	5.1.2e 5.1.2e	Hepatocellular carcinoma	Orphan 88673	approved	
209537	Leiden UMC		Expert Center for Rare Hepatic Disease	5.1.2e 5.1.2e	Bile duct liver failure	Orphan 30062	approved	
209484	Leiden UMC	Amsterdam UMC	Expert Center for Congenital Heart Defects (CAHAI Children)	5.1.2e	Non-genetic cardiac rhythm disease	Orphan 138419	reject	
209401	Leiden UMC	Amsterdam UMC	Expert Center for Rare Gynaecological Tumors		Rare Surgical Cardiac Disease	Orphan 97965	approved	
209401	Leiden UMC		Expert Center for Rare Gynaecological Tumors		Vulvar intraepithelial neoplasia	Orphan 137583	reject	
209401	Leiden UMC		Expert Center for Rare Gynaecological Tumors		Rare vulvovaginal tumor	Orphan 180512	reject	
209401	Leiden UMC		Expert Center for Rare Gynaecological Tumors	5.1.2e	Primary ovarian cancer	Orphan 213500	reject	
209401	Leiden UMC		Expert Center for Rare Gynaecological Tumors		Rare cancer of the cervix uteri	Orphan 213761	reject	
209401	Leiden UMC		Expert Center for Rare Gynaecological Tumors		Vulvar carcinoma	Orphan 454418	reject	
209032	Leiden UMC		Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CTRI)	5.1.2e 5.1.2e	Acquired premature ovarian failure	Orphan 40790	reject	
209032	Leiden UMC		Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CTRI)	5.1.2e 5.1.2e	Schistosomiasis	Orphan 1247	reject	reject
209032	Leiden UMC		Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CTRI)	5.1.2e 5.1.2e	Severe acute respiratory syndrome	Orphan 140895	reject	reject
209032	Leiden UMC		Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CTRI)	5.1.2e 5.1.2e	Rare parasitic disease	Orphan 163588	reject	reject
209032	Leiden UMC		Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CTRI)	5.1.2e 5.1.2e	Unusual hemophagic fever	Orphan 145	reject	reject
209032	Leiden UMC		Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CTRI)	5.1.2e 5.1.2e	Arbovirus fever	Orphan 144	reject	reject
209032	Leiden UMC		Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CTRI)	5.1.2e 5.1.2e	Middle East respiratory syndrome	Orphan 176074	reject	reject
209032	Leiden UMC		Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CTRI)	5.1.2e 5.1.2e	Malaria	Orphan 171	reject	reject
209032	Leiden UMC		Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CTRI)	5.1.2e 5.1.2e	Strongyloidiasis	Orphan 76	reject	reject
209032	Leiden UMC		Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CTRI)	5.1.2e 5.1.2e	Sparganosis	Orphan 770	reject	reject
209032	Leiden UMC		Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CTRI)	5.1.2e 5.1.2e	Yellow fever	Orphan 59623	reject	reject
207148	Leiden UMC		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management		Systemic, autoimmune disease	Orphan 182228	reject	
207148	Leiden UMC		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management		Overlapping connective tissue disease	Orphan 251312	reject	
207148	Leiden UMC		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management		Interstitial lung disease specific to adulthood	Orphan 264775	reject	
207148	Leiden UMC		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management		Secondary interstitial lung disease specific to adulthood associated with a systemic disease	Orphan 264745	reject	
207148	Leiden UMC		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management		Interstitial lung disease in childhood and adulthood	Orphan 264777	reject	
207148	Leiden UMC		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management		Secondary interstitial lung disease in childhood and adulthood associated with a systemic disease	Orphan 264949	reject	
207148	Leiden UMC		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management		Exposure-related interstitial lung disease	Orphan 264984	reject	
207148	Leiden UMC		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management		Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease	Orphan 172708	reject	
207148	Leiden UMC		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management		Systemic lupus erythematosus	Orphan 536	reject	reject
207148	Leiden UMC		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management		Sarcoidosis	Orphan 707	reject	
207148	Leiden UMC		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management		Systemic sclerosis	Orphan 90291	reject	
207148	Leiden UMC		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management		Juvenile idiopathic Arthritis	Orphan 92	approved	
207148	Leiden UMC		Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management		Idiopathic interstitial pneumonia	Orphan 98300	reject	
207116	Leiden UMC		Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation	5.1.2e 5.1.2e	Combined T and B cell immunodeficiency	Orphan 101972	reject	reject
207116	Leiden UMC		Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation		Primary immunodeficiency	Orphan 102807	reject	approved
207116	Leiden UMC		Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation		Hemophagocytic syndrome	Orphan 158032	reject	approved
207116	Leiden UMC		Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation		Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity	Orphan 179006	reject	approved
207116	Leiden UMC		Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation		Severe combined immunodeficiency	Orphan 183660	reject	approved
207116	Leiden UMC		Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation		ICF syndrome	Orphan 2268	reject	approved
207116	Leiden UMC		Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation		Autosomal dominant Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFN-gammaR1 deficiency	Orphan 135581	reject	reject
207116	Leiden UMC		Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation		Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFN-gammaR2 deficiency	Orphan 135589	reject	reject
207116	Leiden UMC		Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation		X-linked agammaglobulinemia	Orphan 47	reject	approved
207116	Leiden UMC		Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation		Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases	Orphan 748	reject	approved
207116	Leiden UMC		Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation		Complications after hematopoietic stem cell transplantation	Orphan 90051	reject	approved

AIMS ID	Hostpital	Partner Organization(s)	Neuro IC 2016	1e contactperson	Disease Name	Orphancode	Status	No heroverweging
207116	Leiden UMC		Expert Center for Rare Inherited Immunodeficiencies and Stem Cell Transplantation		Acute graft vs host disease	OSPHA-95920	reject	approved
208459	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders	5.1.2e5.1.2e	Myeloid leukaemia	OSPHA-1001	approved	
208459	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders		Non syndromic central nervous system malformation	OSPHA-10989	approved	
208459	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders	5.1.2e5.1.2e	Syndrome with a central nervous system malformation as a major feature	OSPHA-10991	approved	
208459	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders	5.1.2e5.1.2e	Non syndromic respiratory or mediastinal malformation	OSPHA-10993	approved	
208459	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders	5.1.2e5.1.2e	Rare disorder related with pregnancy, childbirth and puerperium	OSPHA-14367	approved	
208459	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders	5.1.2e5.1.2e	Hemolytic disease due to fetomaternal alloimmunization	OSPHA-27938	approved	
208459	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders		Fetal parvovirus syndrome	OSPHA-295	approved	
208459	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders		Fetal lower urinary tract obstruction	OSPHA-31365	approved	
208459	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders	5.1.2e5.1.2e	Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia	OSPHA-853	approved	
208459	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders		Twin to twin transfusion syndrome	OSPHA-95431	approved	
208459	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders		Ischemic tubs	Pending	reject	
208459	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders	5.1.2e5.1.2e	Twin anemia polycythemia sequence	Pending	reject	
208459	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders		Twin reversed arterial perfusion sequence	Pending	reject	
208425	Leiden UMC		Expert Center for Dermatological Complications after Organ Transplantation		Complication after organ transplantation	OSPHA-30644	reject	
203358	Leiden UMC	Juliana Kinderziekenhuis, Reinier de Graaf Gasthuis	Expert Center for Rare Congenital Malformations and Intellectual Disability	5.1.2e.1.2e	Rare non-syndromic intellectual disability	OSPHA-32165	reject	
203358	Leiden UMC	Juliana Kinderziekenhuis, Reinier de Graaf Gasthuis	Expert Center for Rare Congenital Malformations and Intellectual Disability		Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability	OSPHA-10223	reject	
203358	Leiden UMC	Juliana Kinderziekenhuis, Reinier de Graaf Gasthuis	Expert Center for Rare Congenital Malformations and Intellectual Disability		Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-variable intellectual disability syndrome	OSPHA-10224	reject	
203358	Leiden UMC	Juliana Kinderziekenhuis, Reinier de Graaf Gasthuis	Expert Center for Rare Congenital Malformations and Intellectual Disability		Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome without intellectual disability	OSPHA-10225	reject	
203358	Leiden UMC	Juliana Kinderziekenhuis, Reinier de Graaf Gasthuis	Expert Center for Rare Congenital Malformations and Intellectual Disability		Rare chromosomal anomaly	OSPHA-8435	reject	
203323	Leiden UMC		Expert Center for Rare Prenatal and Congenital Infections		Fetal cytomegalovirus syndrome	OSPHA-294	approved	
203301	Leiden UMC		Expert Center for Rare Genetic Neurodegenerative Diseases	5.1.2e.15.1.2e	Genetic Neurodegenerative Diseases	OSPHA-18350	reject	
203301	Leiden UMC		Expert Center for Rare Genetic Neurodegenerative Diseases	5.1.2e.15.1.2e	Alzheimer disease	OSPHA-399	approved	
203301	Leiden UMC		Expert Center for Rare Genetic Neurodegenerative Diseases	5.1.2e.15.1.2e	Autosomal dominant cerebellar ataxia	OSPHA-99	approved	
203248	Leiden UMC		Expert Center for Genetic Central Small Vessel Disease	5.1.2e.1.2e.5.1.2e	Albeta amyloidosis, Dutch type	OSPHA-10006	approved	
203248	Leiden UMC		Expert Center for Genetic Central Small Vessel Disease	5.1.2e.1.2e.5.1.2e	Cerebral autosomal dominant arteriopathy/subcortical infarcts leukoencephalopathy	OSPHA-136	approved	
203248	Leiden UMC		Expert Center for Genetic Central Small Vessel Disease	5.1.2e.1.2e.5.1.2e	Cerebral autosomal recessive arteriopathy/subcortical infarcts leukoencephalopathy	OSPHA-10954	approved	
203248	Leiden UMC		Expert Center for Genetic Central Small Vessel Disease	5.1.2e.1.2e.5.1.2e	Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations	OSPHA-24761	reject	approved
203248	Leiden UMC		Expert Center for Genetic Central Small Vessel Disease	5.1.2e.1.2e.5.1.2e	Genetic cerebral small vessel disease	OSPHA-27754	reject	approved
203248	Leiden UMC		Expert Center for Genetic Central Small Vessel Disease	5.1.2e.1.2e.5.1.2e	HTA3-related autosomal dominant cerebral small vessel disease	OSPHA-34037	reject	approved
203248	Leiden UMC		Expert Center for Genetic Central Small Vessel Disease	5.1.2e.1.2e.5.1.2e	Collagen A-related arteriopathy leukoencephalopathy	OSPHA-27553	reject	app
203227	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pediatric Eye Disease	5.1.2e.5.1.2e	Retinopathy of prematurity	OSPHA-30056	reject	
203227	Leiden UMC		Expert Center for Rare Pediatric Eye Disease	5.1.2e.5.1.2e	Rare lens disease	OSPHA-38039	reject	
203205	Leiden UMC		Expert Center for Marfan and Related Syndromes	5.1.2e.5.1.2e	Marfan or Marfan related disorders	OSPHA-24993	approved	
203184	Leiden UMC		Expert Center for Rare Immune Cytopenias	5.1.2e.5.1.2e	Autoimmune thrombocytopenia	OSPHA-17393	reject	approved
203184	Leiden UMC		Expert Center for Rare Immune Cytopenias	5.1.2e.5.1.2e	Autoimmune hemolytic anemia	OSPHA-98375	reject	approved
203162	Leiden UMC		Expert Center for Lupus, Vasculitis, and Complement-mediated Systemic Diseases	5.1.2e	C3 glomerulopathy	OSPHA-12991	approved	
203162	Leiden UMC		Expert Center for Lupus, Vasculitis, and Complement-mediated Systemic Diseases	5.1.2e	Glomerular disease	OSPHA-93548	approved	
203130	Leiden UMC		Expert Center for Rare Neuromuscular Diseases	5.1.2e.1.2e	Progressive muscular dystrophy	OSPHA-20564	approved	
203130	Leiden UMC		Expert Center for Rare Neuromuscular Diseases		Duchenne and Becker muscular dystrophy	OSPHA-262	approved	
203130	Leiden UMC		Expert Center for Rare Neuromuscular Diseases		Limbs girdle Muscular dystrophy	OSPHA-283	approved	
203130	Leiden UMC		Expert Center for Rare Neuromuscular Diseases		Facioscapulohumeral muscular dystrophy	OSPHA-289	approved	
203130	Leiden UMC		Expert Center for Rare Neuromuscular Diseases		Dyspharyngeal muscular dystrophy	OSPHA-270	approved	
203130	Leiden UMC		Expert Center for Rare Neuromuscular Diseases		Inclusion body myositis	OSPHA-831	approved	
203130	Leiden UMC		Expert Center for Rare Neuromuscular Diseases		Neuromuscular disease	OSPHA-58381	approved	
203130	Leiden UMC		Expert Center for Rare Neuromuscular Diseases		Skeletal muscle disease	OSPHA-98472	approved	
203130	Leiden UMC		Expert Center for Rare Neuromuscular Diseases		Neuromuscular junction disease	OSPHA-98491	approved	
203130	Leiden UMC		Expert Center for Rare Neuromuscular Diseases		Acquired neuromuscular junction disease	OSPHA-98494	approved	
203089	Leiden UMC		Expert Center for Rare Hereditary Kidney Disease	5.1.2e5.1.2e	Genetic neuromuscular junction disease	OSPHA-98495	approved	
203089	Leiden UMC		Expert Center for Rare Hereditary Kidney Disease	5.1.2e5.1.2e	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease	OSPHA-14149	reject	
203089	Leiden UMC		Expert Center for Rare Hereditary Kidney Disease	5.1.2e5.1.2e	Autosomal dominant polycystic kidney disease	OSPHA-139	reject	
203089	Leiden UMC		Expert Center for Rare Hereditary Kidney Disease	5.1.2e5.1.2e	Autosomal recessive polycystic kidney disease	OSPHA-731	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors		Chondroma	OSPHA-178	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors	5.1.2e.1.2e.5.1.2e	Bone sarcoma	OSPHA-22727	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors		Osteoid osteoma	OSPHA-296	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors		Skeletal Ewing sarcoma	OSPHA-339	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors		Multiple osteochondromas	OSPHA-321	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors		Soft tissue sarcoma	OSPHA-3394	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors		Gastro-intestinal stromal tumor	OSPHA-44896	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors		Aneurysmal bone cyst	OSPHA-48053	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors		Chondrosarcoma	OSPHA-15880	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors	5.1.2e.1.2e.5.1.2e	Adenomatoma	OSPHA-50681	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors		Osteosarcoma	OSPHA-668	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors		Bone bone tumor	OSPHA-98411	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors	5.1.2e.1.2e.5.1.2e	Rare soft tissue tumor	OSPHA-17396	approved	
203049	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone and Soft Tissue Tumors	5.1.2e.1.2e.5.1.2e	Solitary bone cyst	OSPHA-83466	approved	
203025	Leiden UMC		Expert Center for Rare Hereditary Bowel Tumors	5.1.2e	Peutz-Jeghers syndrome	OSPHA-144	approved	
203025	Leiden UMC		Expert Center for Rare Hereditary Bowel Tumors	5.1.2e	Genitoureteral familial adenomatous polyposis	OSPHA-22040	approved	
203025	Leiden UMC		Expert Center for Rare Hereditary Bowel Tumors	5.1.2e	MUTYH-related attenuated familial adenomatous polyposis	OSPHA-24758	approved	
203025	Leiden UMC		Expert Center for Rare Hereditary Bowel Tumors	5.1.2e	APC-related attenuated familial adenomatous polyposis	OSPHA-24780	approved	
203025	Leiden UMC		Expert Center for Rare Hereditary Bowel Tumors	5.1.2e	Hereditary nonpolyposis colon cancer	OSPHA-43909	approved	
203025	Leiden UMC		Expert Center for Rare Hereditary Bowel Tumors		Familial adenomatous polyposis	OSPHA-733	approved	
202993	Leiden UMC		Expert Center for Familial Melanoma		Melanoma and neural system tumor syndrome	OSPHA-25206	reject	
202993	Leiden UMC		Expert Center for Familial Melanoma		BAP1-related tumor predisposition syndrome	OSPHA-28539	approved	
202993	Leiden UMC		Expert Center for Familial Melanoma		MRT1-related melanoma and renal cell carcinoma predisposition syndrome	OSPHA-28322	approved	
202993	Leiden UMC		Expert Center for Familial Melanoma		Familial atypical multiple mole melanoma syndrome	OSPHA-26569	approved	

AIMS ID	Hospital	Partner Organization(s)	Neum IC B96	1e contactpersoon	Disease Name	Orphancode	Beantw.	Na heroverweging
202993	Leiden UMC		Expert Center for Familial Melanoma		Familial melanoma	OSPHA-638	approved	
202972	Leiden UMC		Expert Center for Alpha-1-antitrypsin Deficiency		Alpha-1-antitrypsin deficiency	OSPHA-66	reject	reject
202947	Leiden UMC		Expert Center for Rare Cutaneous Lymphoma		Primary cutaneous lymphoma	OSPHA-542	approved	
202915	Leiden UMC	HagaZiekenhuis	Expert Center for Hemophilia and Related Disorders LUMC HagaZiekenhuis		Rare hemorrhagic disorder due to an acquired coagulation factor defect	OSPHA-166775	approved	
202915	Leiden UMC	HagaZiekenhuis	Expert Center for Hemophilia and Related Disorders LUMC HagaZiekenhuis		Von Willebrand disease	OSPHA-903	approved	
202915	Leiden UMC	HagaZiekenhuis	Expert Center for Hemophilia and Related Disorders LUMC HagaZiekenhuis		Hemophilia A	OSPHA-98879	approved	
202915	Leiden UMC	HagaZiekenhuis	Expert Center for Hemophilia and Related Disorders LUMC HagaZiekenhuis		Hemophilia B	OSPHA-98879	approved	
202872	Leiden UMC	HagaZiekenhuis	Expert Center for Rare Hemoglobinopathies		Alpha-thalassemia and related diseases	OSPHA-272745	approved	
202872	Leiden UMC	HagaZiekenhuis	Expert Center for Rare Hemoglobinopathies		Beta-thalassemia and related diseases	OSPHA-272749	approved	
202872	Leiden UMC	HagaZiekenhuis	Expert Center for Rare Hemoglobinopathies		Sickle cell disease and related diseases	OSPHA-272752	approved	
202872	Leiden UMC	HagaZiekenhuis	Expert Center for Rare Hemoglobinopathies		Hemoglobinopathy	OSPHA-58364	approved	
202256	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone Marrow Failure	6.1.2e	Blackfan-Diamond anemia	OSPHA-124	reject	
202256	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone Marrow Failure		Rare acquired aplastic anemia	OSPHA-144823	approved	
202256	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone Marrow Failure		Dyskeratosis congenita	OSPHA-1775	reject	
202256	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone Marrow Failure	6.1.2e	Aplastic Anemia	OSPHA-182040	approved	
202256	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone Marrow Failure	6.1.2e	Congenital megakaryocytic thrombocytopenia	OSPHA-3129	reject	
202256	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone Marrow Failure		Rare constitutional aplastic anemia	OSPHA-58383	approved	
202256	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone Marrow Failure		Shwachman-Diamond syndrome	OSPHA-811	reject	
202256	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone Marrow Failure		Idiopathic aplastic anemia	OSPHA-88	approved	
202256	Leiden UMC		Expert Center for Rare Bone Marrow Failure		Primary acquired red cell aplasia	OSPHA-58421	approved	
202223	Leiden UMC		Expert Center for Rare Autonomic Diseases	6.1.2d 1.2e	Rare autonomic nervous system disorder	OSPHA-423662	reject	
202223	Leiden UMC		Expert Center for Rare Autonomic Diseases	6.1.2d 1.2e	Pure autonomic failure	OSPHA-441	reject	
201890	Leiden UMC	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland	Expert Center for Rare Sleep Disorders	5.1.2e	Narcolepsy type 1	OSPHA-3079	reject	reject
201890	Leiden UMC	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland	Expert Center for Rare Sleep Disorders		Idiopathic hypersomnia	OSPHA-33208	reject	reject
201890	Leiden UMC	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland	Expert Center for Rare Sleep Disorders		Kleine-Levin syndrome	OSPHA-33543	reject	reject
201890	Leiden UMC	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland	Expert Center for Rare Sleep Disorders		Rare sleep disorder	OSPHA-68354	reject	reject
201890	Leiden UMC	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland	Expert Center for Rare Sleep Disorders		Narcolepsy type 2	OSPHA-63665	reject	reject
196009	Amsterdam UMC	Leiden UMC	Expertise Center for Hereditary Eye Diseases and Central Serous Chorioretinopathy		Central serous chorioretinopathy	OSPHA-443079	approved	
196009	Amsterdam UMC	Leiden UMC	Expertise Center for Hereditary Eye Diseases and Central Serous Chorioretinopathy		Inherited retinal disorder/Retinal dystrophy	OSPHA-73862	approved	
195675	Leiden UMC		Expert Center for Brain Tumors		Glioblastoma	OSPHA-30287	approved	
195613	Leiden UMC		Expert Center for Rare Types of Headache		Presymptomatic hemiparesis	OSPHA-157835	reject	
195613	Leiden UMC		Expert Center for Rare Types of Headache		Trigeminal autonomic cephalgia	OSPHA-157843	reject	
195613	Leiden UMC		Expert Center for Rare Types of Headache		Rare Genetic Headache	OSPHA-181569	reject	
195613	Leiden UMC		Expert Center for Rare Types of Headache		Trigeminal neuralgia	OSPHA-22081	reject	
195613	Leiden UMC		Expert Center for Rare Types of Headache		Idiopathic headache	OSPHA-276428	reject	
195613	Leiden UMC		Expert Center for Rare Types of Headache		Visual Snow syndrome	OSPHA-420558	reject	
195613	Leiden UMC		Expert Center for Rare Types of Headache		Hemiparesis cost-mea	OSPHA-43070	reject	
195613	Leiden UMC		Expert Center for Rare Types of Headache		Familial or sporadic hemiplegic migraine	OSPHA-569	approved	
195613	Leiden UMC		Expert Center for Rare Types of Headache		SUNCT syndrome	OSPHA-57145	reject	
195613	Leiden UMC		Expert Center for Rare Types of Headache		Rare headache	OSPHA-98022	approved	
186721	Amsterdam UMC	Leiden UMC	Amsterdam UMC Expertise Center for Congenital Heart Defects (CAHAL)		Rare congenital non-syndromic heart malformation	OSPHA-88993	approved	
186389	Erasmus MC	Leiden UMC	Uropross Center of Expertise		Uropross	OSPHA-548	approved	
					request: informatie niet aangeleverd door kandidaat IC			
					request: informatie niet aangeleverd door kandidaat IC			

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	196277	
Assessment Number:	G-18-10	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Inborn Errors of Galactose Metabolism	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:308467	Disorder of galactose metabolism	Final Approved
ORPHA:79239	Classic galactosemia	Final Approved
ORPHA:79237	Galactokinase deficiency	Final Approved
ORPHA:79238	Galactose epimerase deficiency	Final Approved
ORPHA:570422	Galactose mutarotase deficiency	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		



## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Disorder of galactose metabolism	Orphacode:	ORPHA:308467
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Classic galactosemia	Orphacode:	ORPHA:79239
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Galactokinase deficiency	Orphacode:	ORPHA:79237
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Galactose epimerase deficiency	Orphacode:	ORPHA:79238
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Galactose mutarotase deficiency	Orphacode:	ORPHA:570422
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Disorder of galactose metabolism			Orphacode:	ORPHA:308467
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Classic galactosemia			Orphacode:	ORPHA:79239
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Galactokinase deficiency			Orphacode:	ORPHA:79237
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Galactose epimerase deficiency			Orphacode:	ORPHA:79238
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
3.5.1    Indicatoren 5 - Indicatoren					
Condition:	Galactose mutarotase deficiency		Orphacode:	ORPHA:570422	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	202328	
Assessment Number:	G-16-8	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics	
Name main contact:	{ 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:99739	Rare familial disorder with hypertrophic cardiomyopathy	Reject
ORPHA:217604	Dilated cardiomyopathy	Reject
ORPHA:247	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia	Reject
ORPHA:768	Familial long QT syndrome	Reject
ORPHA:228140	Idiopathic ventricular fibrillation - not Brugada type	Reject
ORPHA:130	Brugada syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Rare familial disorder with hypertrophic cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:99739
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Dilated cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:217604
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia	Orphacode:	ORPHA:247
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Familial long QT syndrome	Orphacode:	ORPHA:768
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Idiopathic ventricular fibrillation - not 5.1.2e type	Orphacode:	ORPHA:228140
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	5.1.2e syndrome	Orphacode:	ORPHA:130
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare familial disorder with hypertrophic cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:99739	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Dilated cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:217604	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia		Orphacode:	ORPHA:247	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Familial long QT syndrome		Orphacode:	ORPHA:768	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Idiopathic ventricular fibrillation - not Brugada type		Orphacode:	ORPHA:228140	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					

Condition:	Brugada syndrome		Orphacode:	ORPHA:130	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	203284	
Assessment Number:	G-21-8	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease	
Name main contact:	S. I. 2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:52759	Vasculitis	Final Approved
ORPHA:182228	Systemic autoimmune disease	Reject
ORPHA:156146	Predominantly small-vessel vasculitis	Reject
ORPHA:156140	Predominantly large-vessel vasculitis	Reject
ORPHA:156143	Predominantly medium-vessel vasculitis	Reject
ORPHA:445197	Secondary vasculitis	Reject
ORPHA:536	Systemic lupus erythematosus	Reject
ORPHA:900	Granulomatosis with polyangiitis	Reject
ORPHA:375	Anti-glomerular basement membrane disease	Reject
ORPHA:183	Eosinophilic granulomatosis and polyangiitis	Reject
ORPHA:727	Microscopic polyangiitis	Reject
ORPHA:91138	Cryoglobulinemic vasculitis	Reject
ORPHA:544458	Hemolytic uremic syndrome	Reject
ORPHA:156152	Anti-neutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis	Reject
ORPHA:93573	Thrombotic microangiopathy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team:	Ja	

opleiding en continuïteit	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5
-------

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		




--	--	--

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Vasculitis	Orphacode:	ORPHA:52759
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Predominantly small-vessel vasculitis	Orphacode:	ORPHA:156146
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Predominantly large-vessel vasculitis	Orphacode:	ORPHA:156140
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Predominantly medium-vessel vasculitis	Orphacode:	ORPHA:156143
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Granulomatosis with polyangiitis	Orphacode:	ORPHA:900
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Anti-glomerular basement membrane disease	Orphacode:	ORPHA:375
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:	Eosinophilic granulomatosis and polyangiitis	Orphacode:	ORPHA:183
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.8.1 Checks 8 - Checks			
Condition:	Microscopic polyangiitis	Orphacode:	ORPHA:727
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.9.1 Checks 9 - Checks			
Condition:	Cryoglobulinemic vasculitis	Orphacode:	ORPHA:91138
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.10.1 Checks 10 - Checks			

Condition:	Hemolytic uremic syndrome	Orphacode:	ORPHA:544458
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Anti-neutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis	Orphacode:	ORPHA:156152
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Thrombotic microangiopathy	Orphacode:	ORPHA:93573
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Hemolytic uremic syndrome	Orphacode:	ORPHA:544458
Aanvraag door RvB:	n.v.t	Aanvraag door RvB:	n.v.t
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:	Anti-neutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis	Orphacode:	ORPHA:156152
Aanvraag door RvB:	n.v.t	Aanvraag door RvB:	n.v.t
<b>2.15.1 Checks 15 - Checks</b>			
Condition:	Thrombotic microangiopathy	Orphacode:	ORPHA:93573
Aanvraag door RvB:	n.v.t	Aanvraag door RvB:	n.v.t

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vasculitis		Orphacode:	ORPHA:52759	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Predominantly small-vessel vasculitis		Orphacode:	ORPHA:156146	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Predominantly large-vessel vasculitis		Orphacode:	ORPHA:156140	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Predominantly medium-vessel vasculitis		Orphacode:	ORPHA:156143	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Granulomatosis with polyangiitis		Orphacode:	ORPHA:900	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Anti-glomerular basement membrane disease		Orphacode:	ORPHA:375	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Eosinophilic granulomatosis and polyangiitis		Orphacode:	ORPHA:183	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Microscopic polyangiitis		Orphacode:	ORPHA:727	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cryoglobulinemic vasculitis		Orphacode:	ORPHA:91138	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hemolytic uremic syndrome		Orphacode:	ORPHA:544458	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Anti-neutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis		Orphacode:	ORPHA:156152	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Thrombotic microangiopathy		Orphacode:	ORPHA:93573	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hemolytic uremic syndrome		Orphacode:	ORPHA:544458	
1.1, 3.1 en 3.2:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

Zorgpad:		normenkaders:			
<b>3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren</b>					
Condition:	Anti-neutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis		Orphacode:	ORPHA:156152	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren</b>					
Condition:	Thrombotic microangiopathy		Orphacode:	ORPHA:93573	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	203403	
Assessment Number:	G-8-14	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101944	Rare pulmonary disease	Reject
ORPHA:244	Primary ciliary dyskinesia	Reject
ORPHA:182095	Interstitial lung disease	Reject
ORPHA:586	Cystic fibrosis	Reject
ORPHA:70589	Bronchopulmonary dysplasia	Reject
ORPHA:2444	Congenital pulmonary airway malformation	Reject
ORPHA:449266	Pleural empyema	Reject
ORPHA:182111	Respiratory malformation	Reject
ORPHA:98052	Rare allergic respiratory disease	Reject
ORPHA:156610	Rare genetic respiratory disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare pulmonary disease	Orphacode:	ORPHA:101944
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Primary ciliary dyskinesia	Orphacode:	ORPHA:244
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks



2000

Condition:	Interstitial lung disease	Orphacode:	ORPHA:182095
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Cystic fibrosis	Orphacode:	ORPHA:586
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Bronchopulmonary dysplasia	Orphacode:	ORPHA:70589
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Congenital pulmonary airway malformation	Orphacode:	ORPHA:2444
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:	Pleural empyema	Orphacode:	ORPHA:449266
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.8.1 Checks 8 - Checks			
Condition:	Respiratory malformation	Orphacode:	ORPHA:182111
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.9.1 Checks 9 - Checks			
Condition:	Rare allergic respiratory disease	Orphacode:	ORPHA:98052
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.10.1 Checks 10 - Checks			
Condition:	Rare genetic respiratory disease	Orphacode:	ORPHA:156610
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare pulmonary disease		Orphacode:	ORPHA:101944	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary ciliary dyskinesia		Orphacode:	ORPHA:244	
1.1, 3.1 en 3.2:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

Zorgpad:					
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Interstitial lung disease		Orphacode:	ORPHA:182095	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cystic fibrosis		Orphacode:	ORPHA:586	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Bronchopulmonary dysplasia		Orphacode:	ORPHA:70589	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital pulmonary airway malformation		Orphacode:	ORPHA:2444	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pleural empyema		Orphacode:	ORPHA:449266	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Respiratory malformation		Orphacode:	ORPHA:182111	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare allergic respiratory disease		Orphacode:	ORPHA:98052	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare genetic respiratory disease		Orphacode:	ORPHA:156610	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	203496	
Assessment Number:	G-12-8	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hemophilia and Allied Bleeding Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98429	Rare coagulation disorder	Reject
ORPHA:248308	Rare hemorrhagic disorder	Reject
ORPHA:448	Hemophilia	Final Approved
ORPHA:903	Von Willebrand disease	Final Approved
ORPHA:71202	Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional platelet anomaly	Reject
ORPHA:248347	Rare hemorrhagic disorder due to an acquired platelet anomaly	Reject
ORPHA:248315	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5		
-------	--	--

1.6	Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):
-----	--

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5		
-------	--	--


2. Checks

**2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Rare coagulation disorder	Orphacode:	ORPHA:98429
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Rare hemorrhagic disorder	Orphacode:	ORPHA:248308
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Hemophilia	Orphacode:	ORPHA:448
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Von Willebrand disease	Orphacode:	ORPHA:903
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional platelet anomaly	Orphacode:	ORPHA:71202
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to an acquired platelet anomaly	Orphacode:	ORPHA:248347
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	Orphacode:	ORPHA:248315
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare coagulation disorder		Orphacode:	ORPHA:98429	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare hemorrhagic disorder		Orphacode:	ORPHA:248308	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Hemophilia		Orphacode:	ORPHA:448	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Von Willebrand disease		Orphacode:	ORPHA:903	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional platelet anomaly		Orphacode:	ORPHA:71202	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to an acquired platelet anomaly		Orphacode:	ORPHA:248347	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect		Orphacode:	ORPHA:248315	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	203584	
Assessment Number:	G-14-4	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Mitochondrial Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79200	Disorder of energy metabolism	Reject
ORPHA:68380	Mitochondrial disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Disorder of energy metabolism	Orphacode:	ORPHA:79200
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Mitochondrial disease	Orphacode:	ORPHA:68380
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Disorder of energy metabolism	Orphacode:	ORPHA:79200
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Neen

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Mitochondrial disease	Orphacode:	ORPHA:68380
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	203639	
Assessment Number:	G-2-10	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Balance Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:171684	Idiopathic Bilateral Vestibulopathy	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Idiopathic Bilateral Vestibulopathy	Orphacode:	ORPHA:171684
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Idiopathic Bilateral Vestibulopathy	Orphacode:	ORPHA:171684
------------	-------------------------------------	------------	--------------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
---------------------------	------	-------------------------------------	--	------------------------	----

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	203691	
Assessment Number:	G-7-9	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gastrointestinal Motility Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:104009	Rare diseases involving intestinal motility	Final Approved
ORPHA:2978	Chronic intestinal pseudo-obstruction	Final Approved
ORPHA:99811	Neuronal intestinal pseudoobstruction	Reject
ORPHA:104077	Myopathic intestinal pseudoobstruction	Reject
ORPHA:104078	Unclassified intestinal pseudoobstruction	Reject
ORPHA:2604	Familial visceral myopathy	Final Approved
ORPHA:558411	Idiopathic gastroparesis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		



5.1.5		
-------	--	--

1.6	Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):
-----	--

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5		
-------	--	--


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare diseases involving intestinal motility	Orphacode:	ORPHA:104009
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Chronic intestinal pseudo-obstruction	Orphacode:	ORPHA:2978
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Neuronal intestinal pseudoobstruction	Orphacode:	ORPHA:99811
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Myopathic intestinal pseudoobstruction	Orphacode:	ORPHA:104077
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Unclassified intestinal pseudoobstruction	Orphacode:	ORPHA:104078
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Familial visceral myopathy	Orphacode:	ORPHA:2604
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Idiopathic gastroparesis	Orphacode:	ORPHA:558411
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

**2.9.1 Checks 9 - Checks**

Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

**2.10.1 Checks 10 - Checks**

Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

**2.11.1 Checks 11 - Checks**

Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

**2.12.1 Checks 12 - Checks**

Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare diseases involving intestinal motility		Orphacode:	ORPHA:104009	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Chronic intestinal pseudo-obstruction		Orphacode:	ORPHA:2978	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Neuronal intestinal pseudoobstruction		Orphacode:	ORPHA:99811	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Myopathic intestinal pseudoobstruction		Orphacode:	ORPHA:104077	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren					
Condition:	Unclassified intestinal pseudoobstruction		Orphacode:	ORPHA:104078	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:	Familial visceral myopathy		Orphacode:	ORPHA:2604	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren					
Condition:	Idiopathic gastroparesis		Orphacode:	ORPHA:558411	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:		Orphacode:	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek:

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:		Orphacode:	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek:

## 3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren

Condition:		Orphacode:	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek:

## 3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren

Condition:		Orphacode:	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek:

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	203729	
Assessment Number:	G-11-28	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Head and Neck Oncology	
Name main contact:	5.1.2e	

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:290849	Rare head and neck tumor	Final Approved
ORPHA:98061	Rare otorhinolaryngologic tumor	Final Approved
ORPHA:494550	Squamous cell carcinoma of the larynx	Final Approved
ORPHA:500478	Squamous cell carcinoma of the oropharynx	Final Approved
ORPHA:502369	Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip	Final Approved
ORPHA:276142	Rare tumor of salivary glands	Reject

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité	
5.1.5	

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare head and neck tumor	Orphacode:	ORPHA:290849
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare otorhinolaryngologic tumor	Orphacode:	ORPHA:98061
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Squamous cell carcinoma of the larynx	Orphacode:	ORPHA:494550
------------	---------------------------------------	------------	--------------



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Squamous cell carcinoma of the oropharynx	Orphacode:	ORPHA:500478
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip	Orphacode:	ORPHA:502369
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Rare tumor of salivary glands	Orphacode:	ORPHA:276142
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare head and neck tumor		Orphacode:	ORPHA:290849	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare otorhinolaryngologic tumor		Orphacode:	ORPHA:98061	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Squamous cell carcinoma of the larynx		Orphacode:	ORPHA:494550	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Squamous cell carcinoma of the oropharynx		Orphacode:	ORPHA:500478	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip		Orphacode:	ORPHA:502369	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare tumor of salivary glands		Orphacode:	ORPHA:276142	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
---------------------------	----	-------------------------------------	--	------------------------	------

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	204721	
Assessment Number:	G-3-11	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Tumors of Endocrine Glands	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:100088	Thyroid carcinoma	Final Approved
ORPHA:181408	Rare hyperparathyroidism	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Thyroid carcinoma	Orphacode:	ORPHA:100088
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare hyperparathyroidism	Orphacode:	ORPHA:181408
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Thyroid carcinoma		Orphacode:	ORPHA:100088	
1.1, 3.1 en 3.2:	Ja	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Zorgpad:		normenkaders:			
3.2.1 <sup>5.1.2</sup> indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Rare hyperparathyroidism		Orphacode:	ORPHA:181408	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	Maastricht UMC+
AIMS ID:	204862
Assessment Number:	G-11-29
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuroendocrine Tumors
Name main contact:	5.1.2e

## 1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79140	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	Final Approved
ORPHA:100092	Gastroenteropancreatic neuroendocrine neoplasm	Final Approved
ORPHA:877	Neuroendocrine neoplasm	Final Approved

## 1.3 Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

## 1.4 Indicators

Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité



1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

--	--	--

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	Orphacode:	ORPHA:79140
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Gastroenteropancreatic neuroendocrine neoplasm	Orphacode:	ORPHA:100092
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Neuroendocrine neoplasm	Orphacode:	ORPHA:877
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Cutaneous neuroendocrine carcinoma		Orphacode:	ORPHA:79140	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Gastroenteropancreatic neuroendocrine neoplasm		Orphacode:	ORPHA:100092	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Neuroendocrine neoplasm		Orphacode:	ORPHA:877	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	196336	
Assessment Number:	G-10-7	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79354	Ichthyosis	Reject
ORPHA:79357	Hereditary palmoplantar keratoderma	Reject
ORPHA:79373	Ectodermal dysplasia syndrome	Reject
ORPHA:68346	Rare genetic skin disease	Reject
ORPHA:377	Gorlin syndrome	Final Approved
ORPHA:218	Darier disease	Reject
ORPHA:122	Birt-Hogg-Dubé syndrome	Final Approved
ORPHA:79355	Erythrokeratoderma	Reject
ORPHA:2841	Familial benign chronic pemphigus	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5		
-------	--	--

1.6	Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):
-----	--

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5		
-------	--	--


2. Checks

2.1.1	Checks 1 - Checks
-------	-------------------

Condition:	Ichthyosis	Orphacode:	ORPHA:79354
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Hereditary palmoplantar keratoderma	Orphacode:	ORPHA:79357
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Ectodermal dysplasia syndrome	Orphacode:	ORPHA:79373
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Rare genetic skin disease	Orphacode:	ORPHA:68346
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Gorlin syndrome	Orphacode:	ORPHA:377
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Darier disease	Orphacode:	ORPHA:218
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Birt-Hogg-Dubé syndrome	Orphacode:	ORPHA:122
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Erythrokeratoderma	Orphacode:	ORPHA:79355
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.9.1 Checks 9 - Checks**

Condition:	Familial benign chronic pemphigus	Orphacode:	ORPHA:2841
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Ichthyosis		Orphacode:	ORPHA:79354	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Hereditary palmoplantar keratoderma	Orphacode:	ORPHA:79357
------------	-------------------------------------	------------	-------------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ectodermal dysplasia syndrome		Orphacode:	ORPHA:79373	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare genetic skin disease		Orphacode:	ORPHA:68346	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Gorlin syndrome		Orphacode:	ORPHA:377	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Darier disease		Orphacode:	ORPHA:218	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Birt-Hogg-Dubé syndrome		Orphacode:	ORPHA:122	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Erythrokeratoderma		Orphacode:	ORPHA:79355	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Familial benign chronic pemphigus		Orphacode:	ORPHA:2841	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	205532	
Assessment Number:	G-11-27	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Respiratory Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:100100	Thymic tumor	Final Approved
ORPHA:98060	Rare respiratory tumor	Reject
ORPHA:70573	Small cell lung cancer	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Thymic tumor	Orphacode:	ORPHA:100100
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Rare respiratory tumor	Orphacode:	ORPHA:98060
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Small cell lung cancer	Orphacode:	ORPHA:70573
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Thymic tumor		Orphacode:	ORPHA:100100	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Rare respiratory tumor		Orphacode:	ORPHA:98060	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Small cell lung cancer		Orphacode:	ORPHA:70573	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	205848	
Assessment Number:	G-11-26	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gynaecological Oncology	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98063	Rare gynecological tumor	Reject
ORPHA:180220	Rare uterine adnexal tumor	Reject
ORPHA:213564	Rare uterine cancer	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare gynecological tumor	Orphacode:	ORPHA:98063
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Rare uterine adnexal tumor	Orphacode:	ORPHA:180220
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			

Condition:	Rare uterine cancer	Orphacode:	ORPHA:213564
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare gynecological tumor		Orphacode:	ORPHA:98063	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Rare uterine adnexal tumor		Orphacode:	ORPHA:180220	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Rare uterine cancer		Orphacode:	ORPHA:213564	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	205970	
Assessment Number:	G-15-7	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Reject
ORPHA:425003	Inherited digestive cancer-predisposing syndrome	Reject
ORPHA:104010	Intestinal polyposis syndrome	Reject
ORPHA:733	Familial adenomatous polyposis	Reject
ORPHA:220460	Attenuated familial adenomatous polyposis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Orphacode:	ORPHA:145
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Inherited digestive cancer-predisposing syndrome	Orphacode:	ORPHA:425003
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Intestinal polyposis syndrome	Orphacode:	ORPHA:104010
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Familial adenomatous polyposis	Orphacode:	ORPHA:733
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Attenuated familial adenomatous polyposis	Orphacode:	ORPHA:220460
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome		Orphacode:	ORPHA:145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Inherited digestive cancer-predisposing syndrome		Orphacode:	ORPHA:425003	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Intestinal polyposis syndrome		Orphacode:	ORPHA:104010	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Familial adenomatous polyposis		Orphacode:	ORPHA:733	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Attenuated familial adenomatous polyposis		Orphacode:	ORPHA:220460	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren**

Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	206418	
Assessment Number:	G-11-25	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Soft Tissue Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:71209	Rare soft tissue tumor	Final Approved
ORPHA:3394	Soft tissue sarcoma	Final Approved
ORPHA:873	Desmoid tumor	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare soft tissue tumor	Orphacode:	ORPHA:71209
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Soft tissue sarcoma	Orphacode:	ORPHA:3394

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Desmoid tumor	Orphacode:	ORPHA:873
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare soft tissue tumor		Orphacode:	ORPHA:71209	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Soft tissue sarcoma		Orphacode:	ORPHA:3394	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Desmoid tumor		Orphacode:	ORPHA:873	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	206452	
Assessment Number:	G-11-24	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuro-Oncology	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:251558	Rare tumor of neuroepithelial tissue	Final Approved
ORPHA:182067	Glial tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare tumor of neuroepithelial tissue	Orphacode:	ORPHA:251558
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Glial tumor	Orphacode:	ORPHA:182067
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare tumor of neuroepithelial tissue	Orphacode:	ORPHA:251558
------------	--------------------------------------	------------	--------------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Glial tumor		Orphacode:	ORPHA:182067	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	Maastricht UMC+
AIMS ID:	206503
Assessment Number:	G-11-23
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Tumors of the Pancreas
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2 5.1.2e

## 1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:180824	Rare tumor of pancreas	Reject
ORPHA:217074	Rare carcinoma of pancreas	Reject
ORPHA:300557	Carcinoma of the ampulla of Vater	Reject
ORPHA:104075	Adenocarcinoma of the small intestine	Reject

## 1.3 Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	n.v.t

## 1.4 Indicators

Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare tumor of pancreas	Orphacode:	ORPHA:180824
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare carcinoma of pancreas	Orphacode:	ORPHA:217074
------------	----------------------------	------------	--------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Carcinoma of the ampulla of Vater	Orphacode:	ORPHA:300557
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Adenocarcinoma of the small intestine	Orphacode:	ORPHA:104075
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare tumor of pancreas		Orphacode:	ORPHA:180824	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare carcinoma of pancreas		Orphacode:	ORPHA:217074	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Carcinoma of the ampulla of Vater		Orphacode:	ORPHA:300557	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Adenocarcinoma of the small intestine		Orphacode:	ORPHA:104075	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	206536	
Assessment Number:	G-11-22	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Hepatic and Biliary Tract Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101943	Rare hepatic and biliary tract tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare hepatic and biliary tract tumor	Orphacode:	ORPHA:101943
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare hepatic and biliary tract tumor		Orphacode:	ORPHA:101943	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	206568	
Assessment Number:	G-12-7	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Haematological Malignancies	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68347	Tumor of hematopoietic and lymphoid tissues	Reject
ORPHA:29073	Multiple myeloma	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

## 5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Tumor of hematopoietic and lymphoid tissues	Orphacode:	ORPHA:68347
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Multiple myeloma	Orphacode:	ORPHA:29073
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Tumor of hematopoietic and lymphoid tissues	Orphacode:	ORPHA:68347
------------	---	------------	-------------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Multiple myeloma		Orphacode:	ORPHA:29073	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	197438	
Assessment Number:	G-18-9	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Inborn Errors of Fructose Metabolism	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:308463	Disorder of fructose metabolism	Final Approved
ORPHA:469	Hereditary fructose intolerance	Final Approved
ORPHA:2056	Essential fructosuria	Reject
ORPHA:348	Fructose-1,6-biphosphatasedeficiency	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		



PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Disorder of fructose metabolism	Orphacode:	ORPHA:308463
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Hereditary fructose intolerance	Orphacode:	ORPHA:469
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Essential fructosuria	Orphacode:	ORPHA:2056

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Fructose-1,6-biphosphatasedeficiency	Orphacode:	ORPHA:348
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder of fructose metabolism		Orphacode:	ORPHA:308463	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary fructose intolerance		Orphacode:	ORPHA:469	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Essential fructosuria		Orphacode:	ORPHA:2056	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Fructose-1,6-biphosphatasedeficiency		Orphacode:	ORPHA:348	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	197612	
Assessment Number:	G-9-6	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Movement Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:306715	Rare choreic movement disorder	Reject
ORPHA:399	Huntington disease	Final Approved
ORPHA:102002	Rare ataxia	Reject
ORPHA:685	HSP hereditary spastic paraplegia	Reject
ORPHA:494457	Rare hyperkinetic movement disorder	Reject
ORPHA:68363	Rare dystonia	Reject
ORPHA:98203	Category Combined dystonia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name

Sterke punten

Verbeterpunten

5.1.5


## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare choreic movement disorder	Orphacode:	ORPHA:306715
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Huntington disease	Orphacode:	ORPHA:399
------------	--------------------	------------	-----------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Rare ataxia	Orphacode:	ORPHA:102002
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	HSP hereditary spastic paraplegia	Orphacode:	ORPHA:685
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Rare hyperkinetic movement disorder	Orphacode:	ORPHA:494457
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Rare dystonia	Orphacode:	ORPHA:68363
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Category Combined dystonia	Orphacode:	ORPHA:98203
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare choreic movement disorder		Orphacode:	ORPHA:306715	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Huntington disease		Orphacode:	ORPHA:399	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare ataxia		Orphacode:	ORPHA:102002	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1,2</sup> Indicatoren

Condition:	HSP hereditairy spastic paraplegia		Orphacode:	ORPHA:685	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Rare hyperkinetic movement disorder		Orphacode:	ORPHA:494457	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Rare dystonia		Orphacode:	ORPHA:68363	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Category Combined dystonia		Orphacode:	ORPHA:98203	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	197893	
Assessment Number:	G-14-5	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuromuscular Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68381	Neuromuscular disease	Final Approved
ORPHA:206647	Myotonic dystrophy	Final Approved
ORPHA:262	Duchenne and Becker muscular dystrophy	Final Approved
ORPHA:306577	Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy	Final Approved
ORPHA:182086	Acquired peripheral neuropathy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

--	--	--

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Neuromuscular disease	Orphacode:	ORPHA:68381
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Myotonic dystrophy	Orphacode:	ORPHA:206647
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Duchenne and Becker muscular dystrophy	Orphacode:	ORPHA:262
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy	Orphacode:	ORPHA:306577
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Acquired peripheral neuropathy	Orphacode:	ORPHA:182086
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Neuromuscular disease		Orphacode:	ORPHA:68381	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Myotonic dystrophy		Orphacode:	ORPHA:206647	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Duchenne and Becker muscular dystrophy		Orphacode:	ORPHA:262	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1,2</sup> Indicatoren


Condition:	Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy		Orphacode:	ORPHA:306577	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Acquired peripheral neuropathy		Orphacode:	ORPHA:182086	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	198162	
Assessment Number:	G-17-9	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neural tube defects	
Name main contact:		
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:3388	Neural tube defect	Reject
ORPHA:823	Isolated spina bifida	Reject
ORPHA:268843	Malformation of the neurenteric canal, spinal cord and column	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten



5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Neural tube defect	Orphacode:	ORPHA:3388
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Isolated spina bifida	Orphacode:	ORPHA:823
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Malformation of the neurenteric canal, spinal cord and column	Orphacode:	ORPHA:268843
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Neural tube defect		Orphacode:	ORPHA:3388	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Isolated spina bifida		Orphacode:	ORPHA:823	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Malformation of the neurenteric canal, spinal cord and column		Orphacode:	ORPHA:268843	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	198238	
Assessment Number:	G-7-10	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Colorectal and Anal Pathology	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:117569	Rare intestinal disease	Reject
ORPHA:70475	Radiation proctitis	Reject
ORPHA:217067	Pouchitis	Reject
ORPHA:294422	Chronic intestinal failure	Reject
ORPHA:228113	Anal fistula	Reject
ORPHA:238621	Ileal pouch anal anastomosis related faecal incontinence	Reject
ORPHA:95427	Secondary short bowel syndrome	Reject
ORPHA:209964	Solitary rectal ulcer syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5
-------

1.6	Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):
-----	--

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5
-------


2. Checks

2.1.1	Checks 1 - Checks
-------	-------------------

Condition:	Rare intestinal disease	Orphacode:	ORPHA:117569
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

2.2.1	Checks 2 - Checks
-------	-------------------

2000

Condition:	Radiation proctitis	Orphacode:	ORPHA:70475
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Pouchitis	Orphacode:	ORPHA:217067
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Chronic intestinal failure	Orphacode:	ORPHA:294422
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Anal fistula	Orphacode:	ORPHA:228113
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Ileal pouch anal anastomosis related faecal incontinence	Orphacode:	ORPHA:238621
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:	Secondary short bowel syndrome	Orphacode:	ORPHA:95427
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.8.1 Checks 8 - Checks			
Condition:	Solitary rectal ulcer syndrome	Orphacode:	ORPHA:209964
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.9.1 Checks 9 - Checks			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	
2.10.1 Checks 10 - Checks			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare intestinal disease		Orphacode:	ORPHA:117569	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Radiation proctitis		Orphacode:	ORPHA:70475	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Pouchitis		Orphacode:	ORPHA:217067	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Chronic intestinal failure		Orphacode:	ORPHA:294422	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Anal fistula		Orphacode:	ORPHA:228113	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Ileal pouch anal anastomosis related faecal incontinence		Orphacode:	ORPHA:238621	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Secondary short bowel syndrome		Orphacode:	ORPHA:95427	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Solitary rectal ulcer syndrome		Orphacode:	ORPHA:209964	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	202040	
Assessment Number:	G-17-8	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Syndromes and Cognitive Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68341	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome	Reject
ORPHA:68335	Rare chromosomal anomaly	Reject
ORPHA:2322	Kabuki syndrome	Final Approved
ORPHA:778	Rett Syndrome	Final Approved
ORPHA:567	22q11.2 deletion syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks

Condition:	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome	Orphacode:	ORPHA:68341
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

2.2.1    Checks 2 - Checks

Condition:	Rare chromosomal anomaly	Orphacode:	ORPHA:68335
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

2.3.1    Checks 3 - Checks

--	--	--	--

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Rett Syndrome	Orphacode:	ORPHA:778
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	22q11.2 deletion syndrome	Orphacode:	ORPHA:567
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome		Orphacode:	ORPHA:68341	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare chromosomal anomaly		Orphacode:	ORPHA:68335	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Kabuki syndrome		Orphacode:	ORPHA:2322	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Rett Syndrome		Orphacode:	ORPHA:778	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	22q11.2 deletion syndrome		Orphacode:	ORPHA:567	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Via email: [5.1.2e@mumc.nl](mailto:5.1.2e@mumc.nl)

De leden van de Raad van Bestuur  
Maastricht Universitair Medisch Centrum  
P.Debeyelaan 25  
6229HX Maastricht

Datum 20 juli 2021  
Betreft Afwijzing van de aanvraag inzake erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

Geachte [5.1.2e](#)

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een of meerdere expertisecentra om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

In mijn administratie is uw aanvraag bekend onder kenmerk: 3232102-1013039.

Bij brief van 16 juni 2021, zoals gevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking, heeft het beoordelingscomité mij ten aanzien van de ingangstoets over uw aanvraag geadviseerd.

### Besluit

Met betrekking tot uw instelling besluit ik om het advies van het beoordelingscomité ten aanzien van het kandidaat expertisecentrum, zoals vermeld in het overzicht gevoegd als **Bijlage 2**, te volgen. Dat betekent dat ik de aanvraag voor het genoemde expertisecentrum binnen uw instelling afwijs. In **Bijlage 2** vindt u het overzicht van het kandidaat expertisecentrum die het betreft.

### Motivering bij het besluit

In mijn *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Een van deze eisen is dat het kandidaat expertisecentrum moet voldoen aan de ingangstoets.

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. Het beoordelingscomité heeft geconcludeerd dat het in **Bijlage 2** opgenomen expertisecentrum niet aan de criteria van de ingangstoets voldoet. Het kandidaat ECZA heeft namelijk niet voldaan aan de eis dat ten minste een aandoening opgenomen dient te worden die minimaal het niveau van een ERN subthema betreft zoals nader beschreven in **Bijlage 3**.

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [5.1.2e](#)  
F [5.1.2e](#)  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

[5.1.2e](#) [5.1.2e](#)  
[5.1.2e](#)

M [5.1.2e](#)  
[5.1.2e](#) @minvws.nl

### Kenmerk

3232102-1013039-CZ

### Bijlagen

3

### Uw brief

Aanvraagformulier  
31-3-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

De inhoudelijke onderbouwing van deze beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité zoals opgenomen in **Bijlage 3** wordt eveneens gestuurd naar de contactpersoon van het betreffende expertisecentrum betreffende expertisecentra binnen uw instelling. Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:5.1.2e@minvws.nl).

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3232102-1013039-CZ

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,  
de Minister voor Medische Zorg  
en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3232102-1013039-CZ

## **BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar via het AIMS systeem op <https://aanvraagecza.nl>. Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



AIMS ID	Assessment	Hospital	Naam EC (EN)	1e contactpersoon	Disease Name	Orphacode	ingediend	ingangstoets
202692	G-8-15	Maastricht UMC+	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension	5.1.2e	Rare pulmonary hypertension	ORPHA:71198	NEE	NEE
202692	G-8-15	Maastricht UMC+	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension		Pulmonary arterial hypertension associated with congenital h	ORPHA:275803	JA	NEE
202692	G-8-15	Maastricht UMC+	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension		Pulmonary arterial hypertension associated with chronic hem	ORPHA:275828	NEE	NEE
202692	G-8-15	Maastricht UMC+	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension		Pulmonary arterial hypertension associated with connective t	ORPHA:275798	JA	NEE
202692	G-8-15	Maastricht UMC+	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension		Pulmonary arterial hypertension associated with portal hyper	ORPHA:275813	JA	NEE
202692	G-8-15	Maastricht UMC+	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension		Pulmonary arterial hypertension associated with another dise	ORPHA:275791	JA	NEE

Maastricht UMC+	
202692	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension
G-8-15	5.1.2e

#### Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Rare pulmonary hypertension	ORPHA:71198	<i>not applied</i>
Pulmonary arterial hypertension associated with congenital heart disease	ORPHA:275803	<i>rejected</i>
Pulmonary arterial hypertension associated with chronic hemolytic anemia	ORPHA:275828	<i>not applied</i>
Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease	ORPHA:275798	<i>rejected</i>
Pulmonary arterial hypertension associated with portal hypertension	ORPHA:275813	<i>rejected</i>
Pulmonary arterial hypertension associated with another disease	ORPHA:275791	<i>rejected</i>

#### Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:71198	Ja	Ja
ORPHA:275803	Ja	Ja
ORPHA:275828	Ja	Ja
ORPHA:275798	Ja	Ja
ORPHA:275813	Ja	Ja
ORPHA:275791	Ja	Ja

Toelichting Ingangstoets
Er is niet aangevraagd voor een ERN subthema. Er had aangevraagd kunnen worden voor het ERN subthema Pulmonary Arterial Hypertension, ORPHA:182090



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: **5.1.2i** [@mumc.nl](mailto:5.1.2i@mumc.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Maastricht Universitair Medisch Centrum +  
T.a.v. **5.1.2** **5.1.2e**  
P. Debyelaan 25  
6229 HX MAASTRICHT

Datum 2 maart 2022  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte **5.1.2e**

Bij brief van 30 september 2021, met kenmerk 3261185-1015871-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 4 november 2021 **(Bijlage 2)**.

Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief **(Bijlage 3)** verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over de betreffende expertisecentra **(Bijlage 4)**.

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2021 conform deze herziene advisering te herzien.

Op 18 januari 2022 heeft u per mail aangegeven akkoord te gaan met mijn voornemen zoals hierboven beschreven.

Met deze herziening wijzig ik de beschikking van 30 september 2021 met kenmerk 3261185-1015871-CZ.

## Besluit

Ik wijzig mijn beschikking d.d. 30 september 2021, kenmerk 3261185-1015871-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T **5.1.2e**  
F **5.1.2e**  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

**5.1.2e 5.1.2e**

**5.1.2e**

T **5.1.2e**

M **5.1.2e**

F **5.1.2e**

**5.1.2e** [@minvws.nl](mailto:5.1.2e@minvws.nl)

### Kenmerk

3331690-1025873-CZ

### Bijlagen

4

### Uw brief

30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit	Directoraat Generaal Curatieve Zorg Directie Curatieve Zorg
196336	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses	Birt-Hogg-Dubé syndrome	ORPHA:122	Approved	
		Darier disease	ORPHA:218	Reject	Kenmerk 3331690-1025873-CZ
		Familial benign chronic pemphigus	ORPHA:2841	Reject	
		Gorlin syndrome	ORPHA:377	Approved	
		Rare genetic skin disease	ORPHA:68346	Approved	
		Ichthyosis	ORPHA:79354	Approved	
		Erythrokeratoderma	ORPHA:793551	Reject	
		Hereditary palmoplantar keratoderma	ORPHA:79357	Approved	
		Ectodermal dysplasia syndrome	ORPHA:79373	Reject	
203403	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease	Rare pulmonary disease	ORPHA:101944	rejected	
		Rare genetic respiratory disease	ORPHA:156610	Rejected	
		Interstitial lung disease	ORPHA:182095	Rejected	
		Respiratory malformation	ORPHA:182111	Rejected	
		Primary ciliary dyskinesia	ORPHA:244	Rejected	
		Congenital pulmonary airway malformation	ORPHA:2444	Rejected	
		Pleural empyema	ORPHA:449266	Rejected	
		Cystic fibrosis	ORPHA:586	Rejected	
		Bronchopulmonary dysplasia	ORPHA:70589	Rejected	
		Rare allergic respiratory disease	ORPHA:98052	Rejected	
203584	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Mitochondrial Diseases	Mitochondrial disease	ORPHA:68380	Rejected	
		Disorder of energy metabolism	ORPHA:79200	Rejected	
206568	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Haematological Malignancies	Multiple myeloma	ORPHA:29073	Approved	
		Tumor of hematopoietic and lymphoid tissues	ORPHA:68347	Rejected	
AIMS ID	Naam EC (EN)	Partner Organisation(s)	Disease Name	Orphacode	Besluit
193813	Radboud UMC- Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	Radboud UMC	Chordoma	ORPHA:178	Approved
			Tumor of cranial and spinal nerves	ORPHA:252057	Rejected
			Benign schwannoma	ORPHA:252164	Rejected
			Vestibular schwannoma	ORPHA:252175	Approved
			Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	ORPHA:289596	Rejected
			Multiple paragangliomas associated with polycythemia	ORPHA:324299	Rejected
			Semicircular canal dehiscence syndrome	ORPHA:420402	Approved
			Neurofibromatosis type 2	ORPHA:637	Approved
			Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080	Rejected

Bovengenoemde kandidaat expertisecentra verkrijgen met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor deze kandidaat expertisecentra verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261185-1015871-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende clusters van aandoeningen.



Mijn beschikking, d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261185-1015871-CZ, blijft ongewijzigd voor kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité na heroverweging hun eerder afgegeven advies handhaaft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331690-1025873-CZ

### **Motivering bij het besluit**

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van de volgende kandidaat expertisecentra voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

- Rare genetic skin disease, met het ORPHA-code 68346;
- Ichthyosis, met het ORPHA-code 79354;
- Hereditary palmoplantar keratoderma, met het ORPHA-code 79357;
- Multiple myeloma, met het ORPHA-code 29073.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift ziet het beoordelingscomité voor de volgende kandidaat expertisecentra geen aanleiding om het eerder afgegeven advies ten aanzien van onderstaande zeldzame aandoeningen aan de passen:

- Rare pulmonary disease, met het ORPHA-code 101944;
- Primary ciliary dyskinesia, met het ORPHA-code 244;
- Interstitial lung disease, met het ORPHA-code 182095;
- Cystic fibrosis, met het ORPHA-code 586;
- Bronchopulmonary dysplasia, met het ORPHA-code 70589;
- Congenital pulmonary airway malformation, met het ORPHA-code 2444;
- Pleural empyema, met het ORPHA-code 449266;
- Respiratory malformation, met het ORPHA-code 182111;
- Rare allergic respiratory disease, met het ORPHA-code 98052;
- Rare genetic respiratory disease, met het ORPHA-code 156610.

Tevens heeft het beoordelingscomité, op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift van een derde belanghebbende, geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van onderstaande zeldzame aandoeningen voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie:

- Chordoma, met het ORPHA-code 178;
- Vestibular schwannoma, met het ORPHA-code 252175;
- Semicircular canal dehiscence syndrome, met het ORPHA-code 420402;
- Neurofibromatosis type 2, met het ORPHA-code 637.

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet. Gelet op het verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331690-1025873-CZ

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331690-1025873-CZ

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2021 waartegen u op 4 november 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij **binnen twee weken schriftelijk** te laten weten of u uw bezwaarschrift van 4 november 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: 5.1.2e



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [5.1.2e@mumc.nl](mailto:5.1.2e@mumc.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Maastricht Universitair Medisch Centrum +  
T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e  
P. Debyelaan 25  
6229 HX MAASTRICHT

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e  
5.1.2e

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3261185-1015871-CZ

### Bijlagen

33

### Uw brief

31-03-221

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261185-1015871-CZ

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

### Positief advies

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
206536		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Hepatic and Biliary Tract Tumors	Rare hepatic and biliary tract tumor	ORPHA:101943
206452		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuro-Oncology	Glial tumor	ORPHA:182067
			Rare tumor of neuroepithelial tissue	ORPHA:251558
204862		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuroendocrine Tumors	Gastroenteropancreatic neuroendocrine neoplasm	ORPHA:100092
			Cutaneous neuroendocrine carcinoma	ORPHA:79140
			Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877
197893		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuromuscular Diseases	Acquired peripheral neuropathy	ORPHA:182086
			Myotonic dystrophy	ORPHA:206647
			Duchenne and Becker muscular dystrophy	ORPHA:262
			Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy	ORPHA:306577
			Neuromuscular disease	ORPHA:68381
195516	Radboud umc	Radboud umc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	Vascular Ehlers-Danlos syndrome	ORPHA:286
			Idiopathic spontaneous coronary artery dissection	ORPHA:458718
			Marfan syndrome	ORPHA:558
			Loeys-Dietz syndrome	ORPHA:60030
			Familial thoracic aortic aneurysm and aortic dissection	ORPHA:91387

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### **Negatief advies**

**Kenmerk**  
3261185-1015871-CZ

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenningen van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
206568		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Haematological Malignancies	Multiple myeloma	ORPHA:29073
			Tumor of hematopoietic and lymphoid tissues	ORPHA:68347
206503		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Tumors of the Pancreas	Adenocarcinoma of the small intestine	ORPHA:104075
			Rare tumor of pancreas	ORPHA:180824
			Rare carcinoma of pancreas	ORPHA:217074
			Carcinoma of the ampulla of Vater	ORPHA:300557
205970		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors	Intestinal polyposis syndrome	ORPHA:104010
			Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145
			Attenuated familial adenomatous polyposis	ORPHA:220460
			Inherited digestive cancer-predisposing syndrome	ORPHA:425003
			Familial adenomatous polyposis	ORPHA:733
205848		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gynaecological Oncology	Rare uterine adnexal tumor	ORPHA:180220
			Rare uterine cancer	ORPHA:213564
			Rare gynecological tumor	ORPHA:98063
203639		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Balance Disorders	Idiopathic Bilateral Vestibulopathy	ORPHA:171684
203584		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Mitochondrial Diseases	Mitochondrial disease	ORPHA:68380
			Disorder of energy metabolism	ORPHA:79200
203403		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease	Rare pulmonary disease	ORPHA:101944
			Rare genetic respiratory disease	ORPHA:156610
			Interstitial lung disease	ORPHA:182095
			Respiratory malformation	ORPHA:182111
			Primary ciliary dyskinesia	ORPHA:244
			Congenital pulmonary airway malformation	ORPHA:2444
			Pleural empyema	ORPHA:449266
			Cystic fibrosis	ORPHA:586
			Bronchopulmonary dysplasia	ORPHA:70589



			Rare allergic respiratory disease	ORPHA:98052	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261185-1015871-CZ
202328		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics	Brugada syndrome	ORPHA:130	
			Dilated cardiomyopathy	ORPHA:217604	
			Idiopathic ventricular fibrillation - not 5.1.2e type	ORPHA:228140	
			Arrhythmogenic right ventricular dysplasia	ORPHA:247	
			Familial long QT syndrome	ORPHA:768	
			Rare familial disorder with hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA:99739	
199409	Kempenhaghe	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaghe	Rare epilepsy	ORPHA:101998	
			Epilepsy syndrome	ORPHA:166463	
			Monogenic disease with epilepsy	ORPHA:166472	
			Cerebral malformation with epilepsy	ORPHA:166478	
			Infantile Epilepsy Syndrome	ORPHA:98258	
198238		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Colorectal and Anal Pathology	Rare intestinal disease	ORPHA:117569	
			Solitary rectal ulcer syndrome	ORPHA:209964	
			Pouchitis	ORPHA:217067	
			Anal fistula	ORPHA:228113	
			Ileal pouch anal anastomosis related faecal incontinence	ORPHA:238621	
			Chronic intestinal failure	ORPHA:294422	
			Radiation proctitis	ORPHA:70475	
			Secondary short bowel syndrome	ORPHA:95427	
198162		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neural tube defects	Malformation of the neuraxial canal, spinal cord and column	ORPHA:268843	
			Neural tube defect	ORPHA:3388	
			Isolated spina bifida	ORPHA:823	
210195	Radboudumc	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health	Rare disorders related with pregnancy, childbirth and puerperium	ORPHA:163637	
			HELLP syndrome	ORPHA:244242	
			Preeclampsia	ORPHA:275555	
			Placental insufficiency	ORPHA:439167	
193813	Radboudumc	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	Chordoma	ORPHA:178	
			Tumor of cranial and spinal nerves	ORPHA:252057	
			Benign schwannoma	ORPHA:252164	
			Vestibular schwannoma	ORPHA:252175	
			Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	ORPHA:289596	

		Multiple paragangliomas associated with polycythemia	ORPHA:324299	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
		Semicircular canal dehiscence syndrome	ORPHA:420402	
		Neurofibromatosis type 2	ORPHA:637	
		Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080	
				<b>Kenmerk</b> 3261185-1015871-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenningen van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
<b>203112</b>	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Immunodeficiencies	Immunodeficiency predominantly affecting antibody production	ORPHA:101977
		Primary immunodeficiency	ORPHA:101997
		Common variable immunodeficiency	ORPHA:1572
		Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity	ORPHA:179006
<b>198268</b>	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Tumors of the Intestine	Rare tumor of intestine	ORPHA:104011
		Squamous cell carcinoma of the colon	ORPHA:423994
		Squamous cell carcinoma of the rectum	ORPHA:424002
		Carcinoma of the anal canal	ORPHA:424013
		Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van deze kandidaat ECZA's niet inhoudelijk kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door de betreffende kandidaat ECZA's.

### **Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
<b>206418</b>	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Soft Tissue Tumors	Soft tissue sarcoma	ORPHA:3394	<b>approved</b>
		Rare soft tissue tumor	ORPHA:71209	<b>approved</b>
		Desmoid tumor	ORPHA:873	<b>reject</b>
<b>205532</b>	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Respiratory Tumors	Thymic tumor	ORPHA:100100	<b>approved</b>
		Small cell lung cancer	ORPHA:70573	<b>reject</b>
		Rare respiratory tumor	ORPHA:98060	<b>reject</b>
<b>204721</b>	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Tumors of Endocrine Glands	Thyroid carcinoma	ORPHA:100088	<b>approved</b>
		Rare hyperparathyroidism	ORPHA:181408	<b>reject</b>



203729	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Head and Neck Oncology	Rare tumor of salivary glands	ORPHA:276142	reject	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261185-1015871-CZ
		Rare head and neck tumor	ORPHA:290849	approved	
		Squamous cell carcinoma of the larynx	ORPHA:494550	approved	
		Squamous cell carcinoma of the oropharynx	ORPHA:500478	approved	
		Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip	ORPHA:502369	approved	
		Rare otorhinolaryngologic tumor	ORPHA:98061	approved	
203691	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gastrointestinal Motility Disorders	Rare diseases involving intestinal motility	ORPHA:104009	approved	
		Myopathic intestinal pseudoobstruction	ORPHA:104077	reject	
		Unclassified intestinal pseudoobstruction	ORPHA:104078	reject	
		Familial visceral myopathy	ORPHA:2604	approved	
		Chronic intestinal pseudo-obstruction	ORPHA:2978	approved	
		Idiopathic gastroparesis	ORPHA:558411	approved	
		Neuronal intestinal pseudoobstruction	ORPHA:99811	reject	
203496	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hemophilia and Allied Bleeding Disorders	Rare hemorrhagic disorder	ORPHA:248308	reject	
		Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	ORPHA:248315	reject	
		Rare hemorrhagic disorder due to an acquired platelet anomaly	ORPHA:248347	reject	
		Hemophilia	ORPHA:448	approved	
		Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional platelet anomaly	ORPHA:71202	reject	
		Von Willebrand disease	ORPHA:903	approved	
		Rare coagulation disorder	ORPHA:98429	reject	
203284	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease	Predominantly large-vessel vasculitis	ORPHA:156140	reject	
		Predominantly medium-vessel vasculitis	ORPHA:156143	reject	
		Predominantly small-vessel vasculitis	ORPHA:156146	reject	
		Anti-neutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis	ORPHA:156152	reject	
		Systemic autoimmune disease	ORPHA:182228	reject	
		Eosinophilic granulomatosis and polyangiitis	ORPHA:183	reject	
		Anti-glomerular basement membrane disease	ORPHA:375	reject	
		Secondary vasculitis	ORPHA:445197	reject	
		Vasculitis	ORPHA:52759	approved	
		Systemic lupus erythematosus	ORPHA:536	reject	
		Hemolytic uremic syndrome	ORPHA:544458	reject	
		Microscopic polyangiitis	ORPHA:727	reject	
		Granulomatosis with polyangiitis	ORPHA:900	reject	
		Cryoglobulinemic vasculitis	ORPHA:91138	reject	
		Thrombotic microangiopathy	ORPHA:93573	approved	
202040		Kabuki syndrome	ORPHA:2322	approved	

	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Syndromes and Cognitive Disorders	22q11.2 deletion syndrome	ORPHA:567	approved	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
		Rare chromosomal anomaly	ORPHA:68335	reject	
		Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome	ORPHA:68341	reject	
		Rett Syndrome	ORPHA:778	approved	
<b>197612</b>	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Movement Disorders	Rare ataxia	ORPHA:102002	reject	<b>Kenmerk</b> 3261185-1015871-CZ
		Rare choreic movement disorder	ORPHA:306715	reject	
		Huntington disease	ORPHA:399	approved	
		Rare hyperkinetic movement disorder	ORPHA:494457	reject	
		Rare dystonia	ORPHA:68363	reject	
		HSP hereditary spastic paraplegia	ORPHA:685	reject	
		Category Combined dystonia	ORPHA:98203	reject	
<b>197438</b>	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Inborn Errors of Fructose Metabolism	Essential fructosuria	ORPHA:2056	reject	
		Disorder of fructose metabolism	ORPHA:308463	approved	
		Fructose-1,6-biphosphatasedeficiency	ORPHA:348	approved	
		Hereditary fructose intolerance	ORPHA:469	approved	
<b>196336</b>	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses	Birt-Hogg-Dubé syndrome	ORPHA:122	approved	
		Darier disease	ORPHA:218	reject	
		Familial benign chronic pemphigus	ORPHA:2841	reject	
		Gorlin syndrome	ORPHA:377	approved	
		Rare genetic skin disease	ORPHA:68346	reject	
		Ichthyosis	ORPHA:79354	reject	
		Erythrokeratoderma	ORPHA:79355	reject	
		Hereditary palmoplantar keratoderma	ORPHA:79357	reject	
<b>196277</b>	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Inborn Errors of Galactose Metabolism	Ectodermal dysplasia syndrome	ORPHA:79373	reject	
		Disorder of galactose metabolism	ORPHA:308467	approved	
		Galactose mutarotase deficiency	ORPHA:570422	reject	
		Galactokinase deficiency	ORPHA:79237	approved	
		Galactose epimerase deficiency	ORPHA:79238	approved	
		Classic galactosemia	ORPHA:79239	approved	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

@minvws.nl.

**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261185-1015871-CZ

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommekeer te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261185-1015871-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: (070) 340 59 84 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Rebuttal Form

## 1. Review Request

1.1 General Information			
Center Name:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Mitochondrial Diseases		
Application ID:	203584		
Assessment Number:	G-14-4		
Hospital:	Maastricht UMC+		
1.2 Do you wish to submit a rebuttal?			
Yes			
1.3 Review Request			
Current Status:	Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79200	Disorder of energy metabolism		Reject
ORPHA:68380	Mitochondrial disease		Reject
Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review:	Mitochondrial Disease, ORPHA:68380		
Provide any clarification which you believe justifies a review of the decision made. Please note, you may not submit additional information to that which was provided in your application, you may clarify any points that you believe may have been misunderstood or unclear:			

5.1.5		
Upload file 1:	5.1.5	
Upload file 2:		



# Rebuttal Form

## 1. Review Request

1.1 General Information			
Center Name:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Haematological Malignancies		
Application ID:	206568		
Assessment Number:	G-12-7		
Hospital:	Maastricht UMC+		
1.2 Do you wish to submit a rebuttal?			
Yes			
1.3 Review Request			
Current Status:	Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68347	Tumor of hematopoietic and lymphoid tissues		Reject
ORPHA:29073	Multiple myeloma		Reject
Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review:		ORPHA:29073 Multiple myeloma	
Provide any clarification which you believe justifies a review of the decision made. Please note, you may not submit additional information to that which was provided in your application, you may clarify any points that you believe may have been misunderstood or unclear:			
Upload file 1:			
Upload file 2:			

# Rebuttal Form

## 1. Review Request

1.1 General Information			
Center Name:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses		
Application ID:	196336		
Assessment Number:	G-10-7		
Hospital:	Maastricht UMC+		
1.2 Do you wish to submit a rebuttal?			
Yes			
1.3 Review Request			
Current Status:	Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
5.1.5			
Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review:	ORPHA:79354 Ichthyosis ORPHA:79357 Hereditary palmoplantar keratoderma ORPHA:68346 Rare genetic skin disease		
Provide any clarification which you believe justifies a review of the decision made. Please note, you may not submit additional information to that which was provided in your application, you may clarify any points that you believe may have been misunderstood or unclear:			
5.1.5			



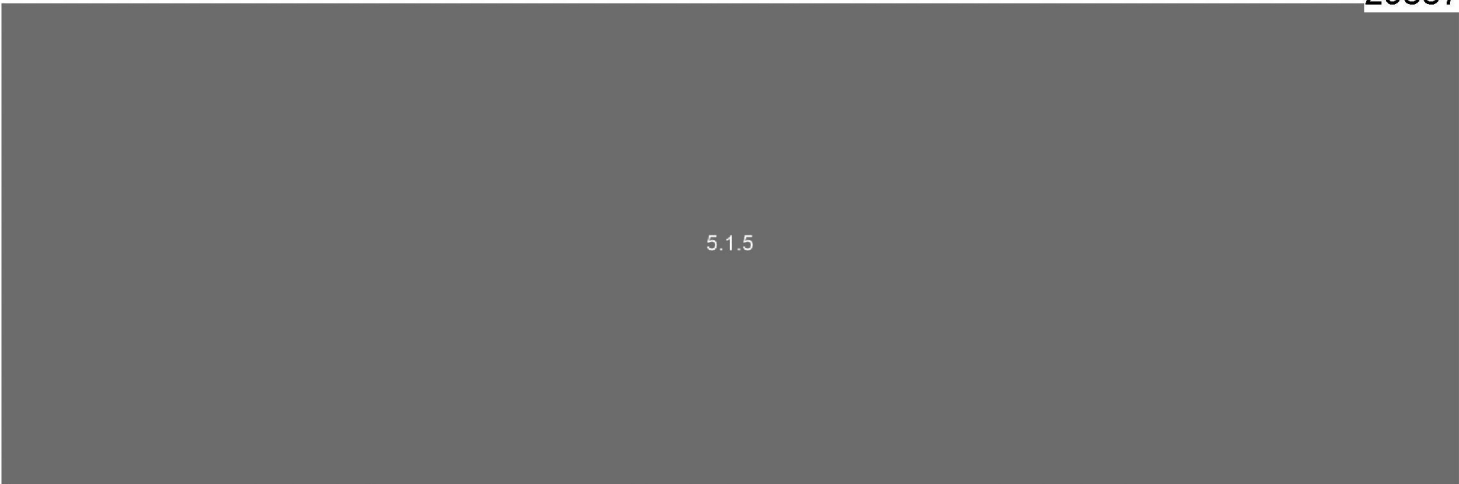
5.1.5

Upload file 1:	
Upload file 2:	

# Rebuttal Form

## 1. Review Request

1.1 General Information			
Center Name:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease		
Application ID:	203403		
Assessment Number:	G-8-14		
Hospital:	Maastricht UMC+		
1.2 Do you wish to submit a rebuttal?			
Yes			
1.3 Review Request			
Current Status:	Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
5.1.5			
Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review:	ORPHA:101944 Rare pulmonary disease ORPHA:244 Primary ciliary dyskinesia ORPHA:182095 Interstitial lung disease ORPHA:586 Cystic fibrosis ORPHA:70589 Bronchopulmonary dysplasia ORPHA:2444 Congenital pulmonary airway malformation ORPHA:449266 Pleural empyema ORPHA:182111 Respiratory malformation ORPHA:98052 Rare allergic respiratory disease ORPHA:156610 Rare genetic respiratory disease		
Provide any clarification which you believe justifies a review of the decision made. Please note, you may not submit additional information to that which was provided in your application, you may clarify any points that you believe may have been misunderstood or unclear:			
5.1.5			



5.1.5

Upload file 1:	5.1.5
Upload file 2:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	196336	
Assessment Number:	G-10-7	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79354	Ichthyosis	Final Approved
ORPHA:79357	Hereditary palmoplantar keratoderma	Final Approved
ORPHA:79373	Ectodermal dysplasia syndrome	Reject
ORPHA:68346	Rare genetic skin disease	Final Approved
ORPHA:377	Gorlin syndrome	Final Approved
ORPHA:218	Darier disease	Reject
ORPHA:122	Birt-Hogg-Dubé syndrome	Final Approved
ORPHA:79355	Erythrokeratoderma	Reject
ORPHA:2841	Familial benign chronic pemphigus	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		



Voor de meeste ORPHAcodes is het zorgpad onvoldoende uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen. Het algemene basiszorgpad is goed, maar volstaat hiervoor niet.  
De wetenschappelijke output is voor een deel van de ORPHAcodes onvoldoende voor de specifieke zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.

Aanvullende verbeteringsuggesties referenten:

- accent ligt nu meer op diagnostiek en minder op zorg.
- bij zorgpaden rekening houden met spectrum van de aandoeningen, leeftijd (kind/volwassenen)
- Zorgpaden: Het centrum presenteert in deze aanvraag 1 overkoepelend zorgpad voor alle orphacodes (m.u.v. rare condition 5, Gorlin syndroom en rare condition 7, birt-hogg-dubé syndroom). Voor de meeste aandoeningen kan dat inderdaad, maar elke aandoening heeft zijn eigen bijzonderheden en eigen vervolgstappen. Die komen op deze manier niet naar voren. Het verdient aanbeveling het zorgpad uit te breiden zodat duidelijker wordt hoe elke individuele orphacode hierin past.
- Het uitgebreide MD-team mist enkele specialismen : voor Birt-hogg-dubé syndroom een longarts en een radioloog , voor rare genetic skin disease kinderartsen voor endocriene en metabole aandoeningen, radioloog (vanwege bijvoorbeeld de frequente verdenking op McCune-Albright syndroom) en neuroloog voor volwassenen. Daarnaast een kaakchirurg ook voor ectodermale dysplasie.
- basaal wetenschappelijk onderzoek kan binnen het centrum nog versterkt worden.
- Meer schriftelijke informatie die door het centrum beschikbaar wordt gemaakt voor patiënten en andere zorgverleners.

ADVIES NA HEROVERWEGING:

Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag nu wel voldoet aan de gestelde criteria voor het zorgpad voor Rare genetic skin disease, Ichthyosis en Hereditary palmoplantar keratoderma.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Huid Nederland	1. Goed benaderbaar voor patiënten(organisaties) 2. Bundeling kennis verschillende (ichthyosis-gerelateerde) aandoeningen 3. Prenatale diagnostiek	1. Verbeteren (digitale) informatieverbreiding over expertisecentrum , kennisgebieden en specifieke aandoeningen voor patiënten en professionals
Vereniging voor Ichthyosisnetwerken	1. Zorg op maat, toegespitst op de aandoening 2. Prenatale diagnostiek 3. Overleg met andere expertisecentra en algemene ziekenhuizen	1. Vaker updaten over voortgang 2. Beter vindbaar zijn voor patiënten. In Google bijvoorbeeld kom je bij ichthyosis + dokter uit bij een arts in Amerika of de Bergman Kliniek.

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Ichthyosis	Orphacode:	ORPHA:79354
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Hereditary palmoplantar keratoderma	Orphacode:	ORPHA:79357
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Ectodermal dysplasia syndrome	Orphacode:	ORPHA:79373
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Rare genetic skin disease	Orphacode:	ORPHA:68346
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Gorlin syndrome	Orphacode:	ORPHA:377
------------	-----------------	------------	-----------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Darier disease	Orphacode:	ORPHA:218
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Birt-Hogg-Dubé syndrome	Orphacode:	ORPHA:122
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Erythrokeratoderma	Orphacode:	ORPHA:79355
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Familial benign chronic pemphigus	Orphacode:	ORPHA:2841
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ichthyosis	Orphacode:	ORPHA:79354		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary palmoplantar keratoderma	Orphacode:	ORPHA:79357		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ectodermal dysplasia syndrome	Orphacode:	ORPHA:79373		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1.2</sup> Indicatoren</b>					
Condition:	Rare genetic skin disease	Orphacode:	ORPHA:68346		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Gorlin syndrome	Orphacode:	ORPHA:377		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>3.6.1    Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Darier disease		Orphacode:	ORPHA:218	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1    Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Birt-Hogg-Dubé syndrome		Orphacode:	ORPHA:122	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1    Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Erythrokeratoderma		Orphacode:	ORPHA:79355	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1    Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Familial benign chronic pemphigus		Orphacode:	ORPHA:2841	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	203403	
Assessment Number:	G-8-14	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101944	Rare pulmonary disease	Reject
ORPHA:244	Primary ciliary dyskinesia	Reject
ORPHA:182095	Interstitial lung disease	Reject
ORPHA:586	Cystic fibrosis	Reject
ORPHA:70589	Bronchopulmonary dysplasia	Reject
ORPHA:2444	Congenital pulmonary airway malformation	Reject
ORPHA:449266	Pleural empyema	Reject
ORPHA:182111	Respiratory malformation	Reject
ORPHA:98052	Rare allergic respiratory disease	Reject
ORPHA:156610	Rare genetic respiratory disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		



## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Voor alle aangevraagde aandoeningen is hetzelfde schema als zorgpad aangeleverd: dit is onvoldoende als beschrijving van het zorgtraject en ook onvoldoende specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen.  
Voor alle aandoeningen, behalve CF, is de wetenschappelijke output onvoldoende en onvoldoende specifiek aangeleverd voor de specifieke zeldzame aandoeningen waarvoor is aangevraagd.

Aanvullende verbeteringsuggesties referenten:

- transitieprotocol ontbreekt
- patiënt informatiefolder bevat geen tekst

ADVIES NA HEROVERWEGING:

Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift ziet het beoordelingscomité geen aanleiding om het eerder afgegeven advies aan te passen.

De aanvrager geeft aan zelf in te zien dat specifiekere zorgpaden beter zou zijn en gaan er aan werken. Dit wordt gewaardeerd door het comité en men hoopt dan ook op basis hiervan in een volgende ronde wel een positief advies te kunnen uitbrengen..

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Care4Neo	1. Innovatief onderzoek mbt BPD met stamcellen.	1. Toegankelijke informatie over BPD online, zowel korte termijn problemen als lange termijn problemen bespreken. 2. Het zorgpad inzichtelijk maken voor patiënten door dit online te publiceren 3. Betrekken van patiënten bij ontwikkeling tot expertisecentrum
Sarcoïdose Belangenvereniging Nederland (SBN)	Onbekend	1. Wij zien geen bijgedragen aan wetenschappelijk onderzoek of gespecialiseerde patiëntenzorg. Dit is, samen met multidisciplinaire zorgverlening, een vereiste voor een expertisecentrum.
Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS)	1. De CF-zorg is goed georganiseerd en in overeenstemming met de landelijke afspraken. 2. Zeer betrokken en ervaren coördinerend verpleegkundige	1. Participatie in (inter)nationaal CF onderzoek kan groter

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare pulmonary disease	Orphacode:	ORPHA:101944
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Primary ciliary dyskinesia	Orphacode:	ORPHA:244
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Interstitial lung disease	Orphacode:	ORPHA:182095
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Cystic fibrosis	Orphacode:	ORPHA:586
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Bronchopulmonary dysplasia	Orphacode:	ORPHA:70589
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Congenital pulmonary airway malformation	Orphacode:	ORPHA:2444
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Pleural empyema	Orphacode:	ORPHA:449266
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Respiratory malformation	Orphacode:	ORPHA:182111
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Rare allergic respiratory disease	Orphacode:	ORPHA:98052
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Rare genetic respiratory disease	Orphacode:	ORPHA:156610
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare pulmonary disease		Orphacode:	ORPHA:101944	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary ciliary dyskinesia		Orphacode:	ORPHA:244	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Interstitial lung disease		Orphacode:	ORPHA:182095	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cystic fibrosis		Orphacode:	ORPHA:586	



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Bronchopulmonary dysplasia		Orphacode:	ORPHA:70589	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital pulmonary airway malformation		Orphacode:	ORPHA:2444	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pleural empyema		Orphacode:	ORPHA:449266	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Respiratory malformation		Orphacode:	ORPHA:182111	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare allergic respiratory disease		Orphacode:	ORPHA:98052	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare genetic respiratory disease		Orphacode:	ORPHA:156610	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	203584	
Assessment Number:	G-14-4	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Mitochondrial Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79200	Disorder of energy metabolism	Reject
ORPHA:68380	Mitochondrial disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor Disorder of energy metabolism is het zorgpad en de wetenschappelijke output onvoldoende voor de specifieke zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.</p> <p>Voor Mitochondrial disease is de research output voldoende, maar er zit een discrepantie tussen de personen die publiceren en de personen in de kliniek. De drie neurologen die de hoofdbehandelaren van dit expertise centrum zijn komen vrijwel niet voor als auteurs in de opgevoerde wetenschappelijke publicaties en hiermee lijkt er weinig verbinding te bestaan tussen het (m.n. basaal)wetenschappelijk- en zorgteam. De samenwerking binnen het centrum in MUMC+ als één expertise centrum voor Mitochondrial disease is daarmee onvoldoende geborgd.</p> <p>Aanvullende verbeteruggesties referenten:          -Zorgpaden en behandelrichtlijnen: verbeteren, actualiseren, samenwerken. Hierin ook verhelderen of specifieke expertise bij het behandelteam op het gebied van mitochondriële aandoeningen aanwezig is. Ook de rol van het klinisch behandelteam in patiëntgebonden onderzoek verduidelijken          -klinische expertise van de MD-team leden voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen is niet zichtbaar op websiteprofielen van de betreffende artsen          -participatie van een MD-team lid in de mitochondriële ziekte werkgroep van ERN EURO-NMD</p>		

**ADVIES NA HEROVERWEGING:**

Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift ziet het beoordelingscomité geen aanleiding om het eerder afgegeven advies aan te passen.

Het comité blijft van mening dat de expertise van de centrum voor mitochondriële aandoeningen met name de research betreft (welke uitstekend is), maar dat de inhoudelijke expertise van de betrokken klinici 5.1.2e en 5.1.2e onvoldoende specialistisch is voor mitochondriële aandoeningen (in de volle breedte van de verschillende uitingen van deze groep van aandoeningen).

**1.6 Aanvullende bevindingen van 5.1.2e patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Spierziekten Nederland (SN)	1. Het centrum is sterk op het gebied van onderzoek naar mitochondriële ziekten	1. Samenwerking en regelmatig overleg met de patiëntenorganisatie Spierziekten Nederland
Volwassenen Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS)	1. Onderzoek 2. celbiologie 3. functiemodellen 4. diagnostiek	1. samenwerking met kliniek
Cure ADOA Foundation	1. Goede kennis van andere mitochondriële aandoeningen welke ook gebruikt kan worden bij onderzoek naar ADOA en ADOA plus 2. Via 5.1.2e makkelijk te benaderen voor ons als patiëntenorganisatie.	1. We zouden graag informatie ontvangen over welke behandelende artsen bekend zijn met ADOA en ADOA plus vanuit zowel de oogheelkundige behandeling als de mitochondriële behandeling van ADOA plus zodat we onze lotgenoten hierop kunnen attenderen. 2. Ook zou het mooi zijn als patiënten die al onder behandeling of controle zijn op de Cure ADOA Foundation worden geattendeerd. 3. Graag ontvangen we richtlijnen of zorgplannen voor zover die ontwikkeld zijn. Mocht dit nog niet zo ver zijn dan werken we graag mee aan het ontwikkelen ervan.
Stichting Nemo	1. Goede zorg en korte lijnen met het onderzoek 2. Voor prenatale diagnostiek overleg met buitenland 3. Contacten met patiëntenverenigingen waaronder LHON/LOA ADOA foundation, Stichting Voor Sara en NeMo 4. Trial met stam cel therapie voor mensen met mtDNA aandoening.	1. Meer aandacht voor langdurig vervolg al is het 1 per jaar naast perifere dokter.
Belangenvereniging LOA/LHON	-	-

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Disorder of energy metabolism	Orphacode:	ORPHA:79200
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Mitochondrial disease	Orphacode:	ORPHA:68380
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Disorder of energy metabolism		Orphacode:	ORPHA:79200	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Mitochondrial disease		Orphacode:	ORPHA:68380	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	206568	
Assessment Number:	G-12-7	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Haematological Malignancies	
Name main contact:	5.1.2e	

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68347	Tumor of hematopoietic and lymphoid tissues	Reject
ORPHA:29073	Multiple myeloma	Final Approved

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	n.v.t

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité	
<p>Voor Multiple myeloma, ORPHA:29073 zou op basis van de aangeleverde gegevens een positief advies zijn afgegeven, ware het niet dat dit geen ERN subthema betreft en het centrum als geheel hiermee dus niet aan dit entreecriterium voldoet. (Deze uitkomst had voorkomen kunnen worden door een gezamenlijke aanvraag met centrum G-12-8)</p> <p>Voor ORPHA:68347 is de wetenschappelijke output onvoldoende dekkend voor de breedte van dit cluster van aandoeningen.</p> <p>Verbetersuggesties referenten:            -Het zorgpad voor Multiple Myeloma verdient meer detailuitwerking            -Aandachtspunt is inbreng bij richtlijnen en continuïteit van MD team</p> <p>ADVIES NA HEROVERWEGING:            Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag voldoet aan de gestelde criteria voor Multiple myeloma, ORPHA:29073            Het comité gaat mee in de argumentatie dat er (nog) geen passend ERN subthema beschikbaar is en dat een samengaan met centrum G-12-8</p>	



(vooralsnog) geen logische oplossing is. Dit betekent dat aan de ingangseis van minimaal één ERN subthema niet kan en hoeft te worden voldaan en de expertise voor Multiple myeloma erkend kan worden .

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Hematon	1. Kennis over het ziektebeeld en patiëntenvoorlichting 2. Samenwerking met andere expertise centra over richtlijnen en studies	-

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Tumor of hematopoietic and lymphoid tissues	Orphacode:	ORPHA:68347
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Multiple myeloma	Orphacode:	ORPHA:29073
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Tumor of hematopoietic and lymphoid tissues		Orphacode:	ORPHA:68347	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Multiple myeloma		Orphacode:	ORPHA:29073	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Team EC (EN)	1st contact person	Disease Name	Orphancode	Result	Has her overwring
210195	Maastricht UMC+	Radboudumc	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health	5.1.2e	Rare disorders related with pregnancy, childbirth and puerperium	ORPHA:163637	reject	
210195	Maastricht UMC+	Radboudumc	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health		HELLP syndrome	ORPHA:244242	reject	
210195	Maastricht UMC+	Radboudumc	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health		Preeclampsia	ORPHA:275555	reject	
210195	Maastricht UMC+	Radboudumc	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health		Placental insufficiency	ORPHA:439167	reject	
206568	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Haematological Malignancies	5.1.2e	Multiple myeloma	ORPHA:29973	reject	approved
206568	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Haematological Malignancies		Tumor of hematopoietic and lymphoid tissues	ORPHA:68347	reject	
206536	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Hepatic and Biliary Tract Tumors		Rare hepatic and biliary tract tumor	ORPHA:101943	approved	
206503	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Tumors of the Pancreas		Adenocarcinoma of the small intestine	ORPHA:104075	reject	
206503	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Tumors of the Pancreas	5.1.2e	Rare tumor of pancreas	ORPHA:180824	reject	
206503	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Tumors of the Pancreas		Rare carcinoma of pancreas	ORPHA:221704	reject	
206452	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors		Carcinoma of the ampulla of Vater	ORPHA:300517	reject	
206452	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors		Gli3 tumor	ORPHA:182067	approved	
206418	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuro-Oncology	5.1.2e	Rare tumor of neuroepithelial tissue	ORPHA:251558	approved	
206418	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Soft Tissue Tumors		Soft tissue sarcoma	ORPHA:1394	approved	
206418	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Soft Tissue Tumors		Rare soft tissue tumor	ORPHA:71209	approved	
206418	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Soft Tissue Tumors		Desmoid tumor	ORPHA:873	reject	
205970	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors	5.1.2e	Intestinal polyposis syndrome	ORPHA:104010	reject	
205970	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors		Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145	reject	
205970	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors		Attenuated familial adenomatous polyposis	ORPHA:220460	reject	
205970	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors		Inherited digestive cancer-predisposing syndrome	ORPHA:425003	reject	
205970	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors	5.1.2e	Familial adenomatous polyposis	ORPHA:733	reject	
205848	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gynaecological Oncology		Rare uterine adnexal tumor	ORPHA:180220	reject	
205848	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gynaecological Oncology		Rare uterine cancer	ORPHA:213564	reject	
205848	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gynaecological Oncology		Rare gynaecological tumor	ORPHA:58063	reject	
205532	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Respiratory Tumors	5.1.2e	Thymic tumor	ORPHA:100300	approved	
205532	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Respiratory Tumors		Small cell lung cancer	ORPHA:70593	reject	
205532	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Respiratory Tumors		Rare respiratory tumor	ORPHA:38060	reject	
204862	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuroendocrine Tumors		Gastroenteropancreatic neuroendocrine neoplasm	ORPHA:100092	approved	
204862	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuroendocrine Tumors	5.1.2e, 1.2e	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	ORPHA:79140	approved	
204862	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuroendocrine Tumors		Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877	approved	
204721	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Tumors of Endocrine Glands		Thyroid carcinoma	ORPHA:100088	approved	
204721	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Tumors of Endocrine Glands		Rare hyperparathyroidism	ORPHA:181408	reject	
203729	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Head and Neck Oncology	5.1.2e	Rare tumor of salivary glands	ORPHA:276142	reject	
203729	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Head and Neck Oncology		Rare head and neck tumor	ORPHA:290849	approved	
203729	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Head and Neck Oncology		Squamous cell carcinoma of the larynx	ORPHA:494550	approved	
203729	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Head and Neck Oncology		Squamous cell carcinoma of the oropharynx	ORPHA:500478	approved	
203729	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Head and Neck Oncology	5.1.2e	Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip	ORPHA:502369	approved	
203729	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Head and Neck Oncology		Rare otolaryngological tumor	ORPHA:98061	approved	
203691	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gastrointestinal Motility Disorders		Rare diseases involving intestinal motility	ORPHA:104009	approved	
203691	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gastrointestinal Motility Disorders		Myopathic intestinal pseudoobstruction	ORPHA:104077	reject	
203691	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gastrointestinal Motility Disorders	5.1.2e	Unclassified intestinal pseudoobstruction	ORPHA:104078	reject	
203691	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gastrointestinal Motility Disorders		Familial visceral myopathy	ORPHA:2604	approved	
203691	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gastrointestinal Motility Disorders		Chronic intestinal pseudo-obstruction	ORPHA:2978	approved	
203691	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gastrointestinal Motility Disorders		Idiopathic gastroparesis	ORPHA:558411	approved	
203691	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Gastrointestinal Motility Disorders	5.1.2e	Neuronal intestinal pseudoobstruction	ORPHA:99811	reject	
203639	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Balance Disorders		Idiopathic Bilateral Vestibulopathy	ORPHA:171684	reject	
203584	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Mitochondrial Diseases		Mitochondrial disease	ORPHA:58380	reject	reject
203584	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Mitochondrial Diseases		Disorder of energy metabolism	ORPHA:79200	reject	
203496	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hemophilia and Allied Bleeding Disorders	5.1.2e	Rare hemorrhagic disorder	ORPHA:248308	reject	
203496	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hemophilia and Allied Bleeding Disorders		Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	ORPHA:248315	reject	
203496	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hemophilia and Allied Bleeding Disorders		Rare hemorrhagic disorder due to an acquired platelet anomaly	ORPHA:248347	reject	
203496	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hemophilia and Allied Bleeding Disorders		Hemophilia	ORPHA:448	approved	
203496	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hemophilia and Allied Bleeding Disorders	5.1.2e	Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional platelet anomaly	ORPHA:71202	reject	
203496	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hemophilia and Allied Bleeding Disorders		Von Willebrand disease	ORPHA:903	approved	
203496	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hemophilia and Allied Bleeding Disorders		Rare coagulation disorder	ORPHA:58429	reject	reject
203403	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease		Rare pulmonary disease	ORPHA:101944	reject	reject
203403	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease	5.1.2e	Rare genetic respiratory disease	ORPHA:156610	reject	reject
203403	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease		Interstitial lung disease	ORPHA:182095	reject	reject
203403	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease		Respiratory malformation	ORPHA:182111	reject	reject
203403	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease		Primary ciliary dyskinesia	ORPHA:244	reject	reject
203403	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease	5.1.2e	Congenital pulmonary airway malformation	ORPHA:244	reject	reject
203403	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease		Pleural emphysema	ORPHA:640266	reject	reject
203403	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease		Cystic fibrosis	ORPHA:586	reject	reject
203403	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease		Bronchopulmonary dysplasia	ORPHA:70589	reject	reject

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Team EC (EN)	1st contact person	Disease Name	Orphancode	Result	Na heroverweging
203403	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Respiratory Disease	5.1.2e	Rare allergic respiratory disease	ORPHA-98052	reject	reject
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Predominantly large-vessel vasculitis	ORPHA-156140	reject	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Predominantly medium-vessel vasculitis	ORPHA-156143	reject	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Predominantly small-vessel vasculitis	ORPHA-156146	reject	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Anti-neutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis	ORPHA-156153	reject	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Systemic autoimmune disease	ORPHA-182228	reject	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Eosinophilic granulomatosis and polyangiitis	ORPHA-183	reject	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Anti-glomerular basement membrane disease	ORPHA-375	reject	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Secondary vasculitis	ORPHA-645197	reject	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Vasculitis	ORPHA-52759	approved	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Systemic lupus erythematosus	ORPHA-536	reject	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Hemolytic uremic syndrome	ORPHA-54458	reject	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Microscopic polyangiitis	ORPHA-727	reject	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Granulomatosis with polyangiitis	ORPHA-900	reject	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Cryoglobulinemic vasculitis	ORPHA-91138	reject	
203284	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Vasculitis and Immune-mediated Kidney Disease		Thrombotic microangiopathy	ORPHA-93573	approved	
203112	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Immunodeficiencies		Immunodeficiency predominantly affecting antibody production	ORPHA-101977	reject*	
203112	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Immunodeficiencies		Primary immunodeficiency	ORPHA-101997	reject*	
203112	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Immunodeficiencies		Common variable immunodeficiency	ORPHA-1572	reject*	
203112	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Immunodeficiencies		Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity	ORPHA-179006	reject*	
202692	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension		Pulmonary arterial hypertension associated with another disease	ORPHA-275791	reject**	
202692	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension		Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease	ORPHA-275798	reject**	
202692	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension		Pulmonary arterial hypertension associated with congenital heart disease	ORPHA-275803	reject**	
202692	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension		Pulmonary arterial hypertension associated with portal hypertension	ORPHA-275813	reject**	
202692	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension		Pulmonary arterial hypertension associated with chronic hemolytic anemia	ORPHA-275828	reject**	
202692	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension		Rare pulmonary hypertension	ORPHA-71188	reject**	
202328	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics		Brugada syndrome	ORPHA-130	reject	
202328	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics		Dilated cardiomyopathy	ORPHA-217604	reject	
202328	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics		Idiopathic ventricular fibrillation - not Brugada type	ORPHA-228140	reject	
202328	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics		Arrhythmogenic right ventricular dysplasia	ORPHA-247	reject	
202328	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics		Familial long QT syndrome	ORPHA-768	reject	
202328	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics		Rare familial disorder with hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA-99739	reject	
202040	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Syndromes and Cognitive Disorders		Kabuki syndrome	ORPHA-2322	approved	
202040	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Syndromes and Cognitive Disorders		22q11.2 deletion syndrome	ORPHA-567	approved	
202040	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Syndromes and Cognitive Disorders		Rare chromosomal anomaly	ORPHA-68135	reject	
202040	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Syndromes and Cognitive Disorders		Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome	ORPHA-68141	reject	
202040	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Syndromes and Cognitive Disorders		Rett Syndrome	ORPHA-778	approved	
199409	Maastricht UMC+	Kempenhaghe	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaghe		Rare epilepsy	ORPHA-101098	reject	
199409	Maastricht UMC+	Kempenhaghe	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaghe		Epilepsy syndrome	ORPHA-166163	reject	
199409	Maastricht UMC+	Kempenhaghe	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaghe		Monogenic disease with epilepsy	ORPHA-166472	reject	
199409	Maastricht UMC+	Kempenhaghe	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaghe		Cerebral malformation with epilepsy	ORPHA-166478	reject	
199409	Maastricht UMC+	Kempenhaghe	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaghe		Infantile Epilepsy Syndrome	ORPHA-186258	reject	
198268	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Tumors of the Intestine		Rare tumor of intestine	ORPHA-104011	reject*	
198268	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Tumors of the Intestine		Squamous cell carcinoma of the colon	ORPHA-423994	reject*	
198268	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Tumors of the Intestine		Squamous cell carcinoma of the rectum	ORPHA-424002	reject*	
198268	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Tumors of the Intestine		Carcinoma of the anal canal	ORPHA-424013	reject*	
198268	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Tumors of the Intestine		Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA-44890	reject*	
198238	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Colorectal and Anal Pathology		Rare intestinal disease	ORPHA-117569	reject	
198238	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Colorectal and Anal Pathology		Solitary rectal ulcer syndrome	ORPHA-209564	reject	
198238	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Colorectal and Anal Pathology		Pouchitis	ORPHA-217067	reject	
198238	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Colorectal and Anal Pathology		Anal fistula	ORPHA-228113	reject	
198238	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Colorectal and Anal Pathology		Ileal pouch anal anastomosis related faecal incontinence	ORPHA-238621	reject	
198238	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Colorectal and Anal Pathology		Chronic intestinal failure	ORPHA-294422	reject	
198238	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Colorectal and Anal Pathology		Radiation proctitis	ORPHA-70475	reject	
198238	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Colorectal and Anal Pathology		Secondary short bowel syndrome	ORPHA-05437	reject	
198162	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neural tube defects		Malformation of the neurenteric canal, spinal cord and column	ORPHA-268843	reject	
198162	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neural tube defects		Neural tube defect	ORPHA-3388	reject	
198162	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neural tube defects		Isolated spina bifida	ORPHA-823	reject	
197893	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuromuscular Diseases		Acquired peripheral neuropathy	ORPHA-182086	approved	
197893	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuromuscular Diseases		Myotonic dystrophy	ORPHA-206647	approved	
197893	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuromuscular Diseases		Duchenne and Becker muscular dystrophy	ORPHA-261	approved	
197893	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuromuscular Diseases		Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy	ORPHA-306577	approved	
197893	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Neuromuscular Diseases		Neuromuscular disease	ORPHA-68381	approved	
197612	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Movement Disorders	5.1.2e	Rare ataxia	ORPHA-102002	reject	

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation	Team EC (EN)	1e contactpersoon	Disease Name	OrphaCode	Result	Na heroverweging
197612	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Movement Disorders	5.1.2e	Rare choreic movement disorder	ORPHA306715	reject	
197612	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Movement Disorders	5.1.2e	Rare choreic movement disorder	ORPHA399	approved	
197612	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Movement Disorders	5.1.2e	Rare hyperkinetic movement disorder	ORPHA494457	reject	
197612	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Movement Disorders	5.1.2e	Rare dystonia	ORPHA68163	reject	
197612	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Movement Disorders	5.1.2e	HSP hereditary spastic paraplegia	ORPHA685	reject	
197612	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Rare Movement Disorders	5.1.2e	Category Combined dystonia	ORPHA98203	reject	
197438	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Inborn Errors of Fructose Metabolism	5.1.2e	Essential fructosuria	ORPHA2056	reject	
197438	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Inborn Errors of Fructose Metabolism	5.1.2e	Disorder of fructose metabolism	ORPHA308463	approved	
197438	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Inborn Errors of Fructose Metabolism	5.1.2e	Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency	ORPHA348	approved	
197438	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Inborn Errors of Fructose Metabolism	5.1.2e	Hereditary fructose intolerance	ORPHA469	approved	
196336	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses	5.1.2e	Birt-Hogg-Dubé syndrome	ORPHA122	approved	
196336	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses	5.1.2e	Darier disease	ORPHA218	reject	
196336	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses	5.1.2e	Familial benign chronic pemphigus	ORPHA2841	reject	
196336	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses	5.1.2e	Gorlin syndrome	ORPHA377	approved	
196336	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses	5.1.2e	Rare genetic skin disease	ORPHA68346	reject	approved
196336	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses	5.1.2e	Ichthyosis	ORPHA79354	reject	approved
196336	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses	5.1.2e	Erythrokeratoderma	ORPHA79355	reject	
196336	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses	5.1.2e	Hereditary palmoplantar keratoderma	ORPHA79357	reject	approved
196336	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Genodermatoses	5.1.2e	Ectodermal dysplasia syndrome	ORPHA79373	reject	
196277	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Inborn Errors of Galactose Metabolism	5.1.2e	Disorder of galactose metabolism	ORPHA308467	approved	
196277	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Inborn Errors of Galactose Metabolism	5.1.2e	Galactose mutarotase deficiency	ORPHA570422	reject	
196277	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Inborn Errors of Galactose Metabolism	5.1.2e	Galactokinase deficiency	ORPHA79237	approved	
196277	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Inborn Errors of Galactose Metabolism	5.1.2e	Galactose epimerase deficiency	ORPHA79238	approved	
196277	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Inborn Errors of Galactose Metabolism	5.1.2e	Classic galactosmia	ORPHA79239	approved	
195516	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	5.1.2e	Vascular Ehlers-Danlos syndrome	ORPHA286	approved	
195516	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	5.1.2e	Idiopathic spontaneous coronary artery dissection	ORPHA458918	approved	
195516	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	5.1.2e	Marfan syndrome	ORPHA558	approved	
195516	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	5.1.2e	Loeys-Dietz syndrome	ORPHA60030	approved	
195516	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	5.1.2e	Familial thoracic aortic aneurysm and aortic dissection	ORPHA91387	approved	
193813	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Å Skull base pathology	5.1.2e	Chordoma	ORPHA178	reject	approved
193813	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Å Skull base pathology	5.1.2e	Tumor of cranial and spinal nerves	ORPHA252057	reject	reject
193813	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Å Skull base pathology	5.1.2e	Benign schwannoma	ORPHA252164	reject	reject
193813	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Å Skull base pathology	5.1.2e	Vestibular schwannoma	ORPHA252175	reject	approved
193813	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Å Skull base pathology	5.1.2e	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	ORPHA289596	reject	reject
193813	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Å Skull base pathology	5.1.2e	Multiple paragangliomas associated with polycythemia	ORPHA324299	reject	reject
193813	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Å Skull base pathology	5.1.2e	Semicircular canal dehiscence syndrome	ORPHA420402	reject	approved
193813	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Å Skull base pathology	5.1.2e	Neurfibromatosis type 2	ORPHA637	reject	approved
193813	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Å Skull base pathology	5.1.2e	Non-functioning paraganglioma	ORPHA94080	reject	reject
					reject*: informatie niet aangeleverd door kandidaat EC			
					reject***: eerder afgewezen o.b.v. ingangstoets			





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [redacted] mmc.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Máxima Medisch Centrum

T.a.v. [redacted]

Postbus 7777

5500 MB VELDHOVEN

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted]

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted]  
F [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

[redacted]

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted]

M [redacted]

F [redacted]

[redacted] @minvws.nl

### Kenmerk

3261268-1015872-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

31-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### **Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

**Kenmerk**  
3261268-1015872-CZ

AIMS ID	Hospital	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
201411	Maxima Medisch Centrum	Center for Adrenal Tumors	Adrenocortical carcinoma	ORPHA:1501

Voor het kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Hoogachtend,

**Kenmerk**  
3261268-1015872-CZ

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261268-1015872-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5 1 20 5 1 20 5 1 20 5 1 20 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maxima Medisch Centrum	
AIMS ID:	201411	
Assessment Number:	G-3-12	
Name center of expertise:	Center for Adrenal Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1501	Adrenocortical carcinoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Nee	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Aandachtspunt is de borging en beschrijving van opvolging van leden van het MD-team</p> <p>Verbetersuggesties referenten:            -duidelijk beleid in het opleiden van opvolger.s            -patiëntenaantallen: vorig jaar wel erg weinig nieuwe patiënten (4) (ook irt borging voldoende chirurgische expertise)</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Adrenocortical carcinoma	Orphacode:	ORPHA:1501
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Adrenocortical carcinoma		Orphacode:	ORPHA:1501	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Per email: 5.1.2e mmc.nl

De leden van de Raad van Bestuur  
Maxima Medisch Centrum  
Postbus 7777  
5500 MB Veldhoven

Datum 20 juli 2021  
Betreft Afwijzing van de aanvraag inzake erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart een aanvraag ingediend voor een erkenning van een of meerdere expertisecentra om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

In mijn administratie is uw aanvraag bekend onder kenmerk: 3232111-1013032.

Bij brief van 16 juni 2021, zoals gevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking, heeft het beoordelingscomité mij ten aanzien van de ingangstoets over uw aanvraag geadviseerd.

### Besluit

Met betrekking tot uw instelling besluit ik om het advies van het beoordelingscomité ten aanzien van het kandidaat expertisecentrum, zoals vermeld in het overzicht gevoegd als **Bijlage 2**, te volgen. Dat betekent dat ik de aanvraag voor het genoemde expertisecentrum binnen uw instelling afwijs. In **Bijlage 2** vindt u het overzicht van het kandidaat expertisecentrum die het betreft.

### Motivering bij het besluit

In mijn *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Een van deze eisen is dat het kandidaat expertisecentrum moet voldoen aan de ingangstoets.

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. Het beoordelingscomité heeft geconcludeerd dat het in **Bijlage 2** opgenomen kandidaat expertisecentrum niet aan de criteria van de ingangstoets voldoet.

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
F 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

M 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3232111-1013032-CZ

### Bijlagen

3

### Uw brief

Aanvraagformulier 31 maart

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Het kandidaat ECZA heeft namelijk niet voldaan aan de eis dat ten minste een aandoening opgenomen dient te worden die minimaal het niveau van een ERN subthema betreft zoals nader beschreven in **Bijlage 3**.

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

De inhoudelijke onderbouwing van deze beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité zoals opgenomen in **Bijlage 3** wordt eveneens gestuurd naar de contactpersoon van het betreffende kandidaat expertisecentrum binnen uw instelling. Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via    [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

**Kenmerk**  
**3232111-1013032-CZ**

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,  
de Minister voor Medische Zorg  
en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e



**Directoraat-Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
**3232111-1013032-CZ**

## **BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar via het AIMS systeem op <https://aanvraagecza.nl>. Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5 1 20 5 1 20 5 1 20 5 1 20 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



AIMS ID	Assessment #	Hospital	Naam EC (EN)	1e contactpersoon	Disease Name	Orphacode	ingediend	ingangstoets
201356	G-14-9	Maxima Medisch Centrum	SolviMáx, Center of Excellence for ACNES	5.1.2e	Anterior cutaneous nerveentrapment syndrome	ORPHA:51890	JA	NEE

Maxima Medisch Centrum	
201356	SolviMáx, Center of Excellence for ACNES
G-14-9	5.1.2e

**Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS**

Anterior cutaneous nerveentrapment syndrome	ORPHA:51890	<i>rejected</i>

**Onderbouwing**

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:51890	JA	JA

<b>Toelichting Ingangstoets</b>
Er is niet aangevraagd voor een ERN subthema. Er had aangevraagd kunnen worden voor het EURO-NMD subthema 'Acquired neuropathies'.



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @meandermc.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Meander Medisch Centrum  
T.a.v. drs. 5.1.2e  
Postbus 1502  
3800 BM AMERSFOORT

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 1 april 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

## Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

## Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3261358-1015874-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

01-04-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261358-1015874-CZ

### **Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
232790	UMC Utrecht, Diakonessenhuis Utrecht, St. Antonius Ziekenhuis	RAKU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bile duct tumors	Rare hepatic and biliary tract tumor	ORPHA:101943
			Rare gastroesophageal tumor	ORPHA:180821
			Rare tumor of pancreas	ORPHA:180824
			High-grade dysplasia in patients with 5.1.2e esophagus	ORPHA:231080
			Carcinoma of the ampulla of 5.1.2e	ORPHA:300557
			Rare carcinoma of small intestine	ORPHA:423957
			Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890
			Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	ORPHA:56044
			Cholangiocarcinoma	ORPHA:70567
			Hepatocellular carcinoma	ORPHA:88673

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

@minvws.nl.

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Kenmerk**  
3261358-1015874-CZ

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261358-1015874-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [raadvanbestuur@nijsmellinghe.nl](mailto:raadvanbestuur@nijsmellinghe.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Ziekenhuis Nij Smellinghe  
T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 20200  
9200 DA DRACHTEN

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentrum bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 1 april 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

## Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van het kandidaat ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. . Voor deze kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3261361-1015875-CZ

**Bijlagen**  
2

**Uw brief**  
01-04-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

## Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van het kandidaat ECZA in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261361-1015875-CZ

## Gedeeltelijk positief

Het beoordelingscomité heeft bij het ECZA over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
180109	UMC Groningen	Expertise Centre for Lympho-Vascular Medicine	Congenital primary lymphedema without systemic or visceral involvement	ORPHA:2416	reject
			Late-onset primary lymphedema without systemic or visceral involvement	ORPHA:289825	reject
			Primary lymphedema without systemic or visceral involvement	ORPHA:568041	reject
			Primary lymphedema with systemic or visceral involvement	ORPHA:568044	reject
			Disorder with multisystemic involvement and primary lymphedema	ORPHA:568047	reject
			Primary Lymphedema	ORPHA:77240	approved

Voor dit kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om uw kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor de toekenning en de afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261361-1015875-CZ

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261361-1015875-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: raadvanbestuur@nki.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Stichting Het Nederlands Kanker Instituut-Antoni van  
Leeuwenhoek Ziekenhuis

T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

Postbus 90202

Datum 2 maart 2022  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2021 met kenmerk 3261368-1015876-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 9 november 2021 **(Bijlage 2)**.

Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief **(Bijlage 3)** verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over de betreffende expertisecentra **(Bijlage 4)**.

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2021 conform deze herziene advisering te herzien.

## Besluit

Met deze herziening wijzig ik mijn beschikking d.d. 30 september 2021, kenmerk 3261368-1015876-CZ, op de volgende punten zoals hieronder in het groen weergegeven:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
236728	Prinses Maxima MC	Expert centre for Li-Fraumeni syndrome	Li-Fraumeni syndrome	ORPHA:524	approved

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e  
Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3331687-1025871-CZ

**Bijlagen**  
4

**Uw brief**  
30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Hiervoor genoemd kandidaat expertisecentrum verkrijgt met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor dit kandidaat expertisecentrum verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261368-1015876-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende clusters van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331687-1025871-CZ

### **Motivering bij het besluit**

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van het volgende kandidaat expertisecentrum voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

- Li-Fraumeni Syndrome, met het ORPHA-code 524.

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet. Gelet op het verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5 1 2e 5 5 1 2e 5 1 2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)



De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Kenmerk**  
3331687-1025871-CZ

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2021 waartegen u op 9 november 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij **binnen twee weken schriftelijk** te laten weten of u uw bezwaarschrift van 9 november 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

**Kenmerk**  
3331687-1025871-CZ

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: [5.1.2e](#) [5.1.2e](#) [5.1.2e](#) [5.1.2e](#)

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	195062	
Assessment Number:	G-11-40	
Name center of expertise:	Sarcoma Expertise Centre Amsterdam	
Name main contact:	1.2b, 1.2e, 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:3394	Soft tissue sarcoma	Final Approved
ORPHA:44890	Gastrointestinal stromal tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Advies: zorgpaden zijn voldoende, maar marginaal en verdienen dus verdere uitwerking, m.n. met betrekking tot het MDO.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten: -samenwerking met binnen- en buitenlandse partijen verder versterken</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Stichting Patiëntenplatform Sarcomen	1. Zeer gedreven en kundige specialisten, actief in wetenschappelijk onderzoek. 2. Altijd op zoek naar 'beter'. 3. Stellen MDO open voor andere ziekenhuizen die STS behandelen.	1. Duidelijke, strakke afspraken omtrent netwerkvorming. Noord-Holland is een lastige regio. 2. Uit achterbanraadpleging: Op de vraag "Vraagt het ziekenhuis (mondeling of schriftelijk) wel eens

	<p>4. Benaderbaar voor overleg met PPS. Fijn samenwerken.</p> <p>5. Internationaal goed ingevoerd (functies in o.a. CTOS, EORTC, ESMO).</p>	<p>wat u vindt van de kwaliteit van het totaal van uw behandelingen, controles en onderzoeken voor uw aandoening en heeft u het gevoel dat er door het ziekenhuis iets met uw reactie wordt gedaan?" antwoordt 50% met ja.</p> <p>3. Uit achterbanraadpleging: Op de vraag "Ervaart u dat het ziekenhuis zich inzet om anderen dan u zelf informatie te geven over uw aandoening?" antwoordt 50% met ja.</p>

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Soft tissue sarcoma	Orphacode:	ORPHA:3394
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Gastrointestinal stromal tumor	Orphacode:	ORPHA:44890
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Soft tissue sarcoma		Orphacode:	ORPHA:3394	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Gastrointestinal stromal tumor		Orphacode:	ORPHA:44890	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	199552	
Assessment Number:	G-11-39	
Name center of expertise:	Expert Centre of rare thoracic tumours	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:50251	Pleural mesothelioma	Reject
ORPHA:100100	Thymic tumor	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Voor beide ORPHAcodes is het zorgpad te summier en onvoldoende uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen. Voor Thymic tumor is de wetenschappelijke output onvoldoende voor de specifieke zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten: -beschikbaarheid IC capaciteit</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Asbestslachtoffers Vereniging Nederland (AVN)	1. Goede begeleiding van de patiënten met mesotheliom 2. Longartsen zijn goed op de hoogte van	1. Alles is uitstekend geregeld in het NKI/AvL 2. Het mogen meedoen aan nieuwe



	lopende behandelingen van de ziekte in andere landen. 3. De mesotheliomapatiënten kunnen zeer snel terecht voor een second opinion en verdere behandeling. 4. Zeer goede samenwerking met de patiëntenvereniging AVN ( dit komt ook door het beschikbaar stellen van een eigenruimte /kamer aan de AVN door het management van het expertisecentrum). Wekelijks overleg	behandelingen voor mesotheliom.
Longkanker Nederland	-	-

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Pleural mesothelioma	Orphacode:	ORPHA:50251
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Thymic tumor	Orphacode:	ORPHA:100100
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Pleural mesothelioma	Orphacode:	ORPHA:50251
------------	----------------------	------------	-------------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Thymic tumor		Orphacode:	ORPHA:100100	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	201467	
Assessment Number:	G-11-37	
Name center of expertise:	Expert centre for rare urological diseases	
Name main contact:	1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:363472	Tumor of testis and paratestis	Final Approved
ORPHA:398043	Malignant tumor of penis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Goed centrum		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Stichting Zaadbalkanker	1. 3e lijns specialistisch ziekenhuis zaadbalkanker met multidisciplinair team 2. (internationaal) en basaal wetenschappelijk onderzoek 3. AYA zorg team en protocollen 4. landelijke functie voor second opinion	1. algemene verbeterpunten voor alle centra (uit achterbanraadpleging): alle mannen moeten voor operatie een samenpreservatie worden aangeboden; niet alleen bij azoospermie. 2. algemene verbeterpunten voor alle centra (uit achterbanraadpleging): als patiënten via andere centra worden ingestuurd moet ook medisch dossier meekomen 3. algemene verbeterpunten voor alle centra (uit

		achterbanraadpleging): AYA zorg hoort vast onderdeel te zijn van de nazorg te zijn met aandacht voor psychosociale aspecten, sexualiteit, herintreding werk en leven met/na kanker. 4. algemene verbeterpunten voor alle centra (uit achterbanraadpleging): oproep voor Late Effecten Poli zeer gewaardeerd
NFK: Patiëntenplatform Zeldzame Kankers	1. communicatie naar patiënten en contact met patiëntenorganisatie 2. zorg voor de laatste richtlijnen 3. verpleegkundig specialist die de begeleiding oppakt 4. goede doorverwijzing naar andere disciplines 5. heeft internationaal netwerk	1. meer verwijzen naar digitale informatie 2. aandacht voor late gevolgen en complicaties, ook voor reconstructies 3. shared decision making in het proces integreren 4. bijeenkomst organiseren voor patiënten 5. trials via website patiëntenplatform toevoegen

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Tumor of testis and paratestis	Orphacode:	ORPHA:363472
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Malignant tumor of penis	Orphacode:	ORPHA:398043
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Tumor of testis and paratestis	Orphacode:	ORPHA:363472

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Malignant tumor of penis		Orphacode:	ORPHA:398043	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	201534	
Assessment Number:	G-11-36	
Name center of expertise:	Center of rare head and neck tumours	
Name main contact:	12e 512e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98061	Rare otorhinolaryngologic tumor	Final Approved
ORPHA:276142	Rare tumor of salivary glands	Final Approved
ORPHA:150	Nasopharyngeal carcinoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
goed centrum		
Aanvullende verbeter suggesties referenten: -internationale samenwerking -meer profilering op de specifieke zeldzame hh tumoren		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Patiëntenvereniging Speekselklierkanker	-	-



Patiëntenvereniging Hoofd - 5.1.2a	1. Wetenschappelijk onderzoek 2. Medische kennis 3. Samenwerking binnen de NWHHT 4. Goede (ook preventieve) nazorg	-

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare otorhinolaryngologic tumor	Orphacode:	ORPHA:98061
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare tumor of salivary glands	Orphacode:	ORPHA:276142
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Nasopharyngeal carcinoma	Orphacode:	ORPHA:150
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 5.1.2a Indicatoren 5.1.2a Indicatoren

Condition:	Rare otorhinolaryngologic tumor	Orphacode:	ORPHA:98061
------------	---------------------------------	------------	-------------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare tumor of salivary glands		Orphacode:	ORPHA:276142	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1    Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Nasopharyngeal carcinoma		Orphacode:	ORPHA:150	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	201657	
Assessment Number:	G-11-35	
Name center of expertise:	Expert Center for thyroid neoplasm	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:100087	Thyroid Tumor	Reject
ORPHA:100088	Thyroid carcinoma	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>De beschikbaarheid van gespecialiseerde endocrinologische zorg is niet voldoende aanwezig in beide locaties. Voor goede patiëntenzorg liggen de samenwerkende centra te ver uit elkaar en is de huidige formatie niet dekkend voor beide locaties. Gezien de beschreven samenwerking is het bijzonder dat er niet als één centrum met UMCU is aangevraagd.</p> <p>Voor thyroid carcinoma is de wetenschappelijke output onvoldoende voor de specifieke zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Schildklier Organisatie Nederland (SON)	1. Samenwerken met het UMC Utrecht	-


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Thyroid Tumor	Orphacode:	ORPHA:100087
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Thyroid carcinoma	Orphacode:	ORPHA:100088
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Thyroid Tumor		Orphacode:	ORPHA:100087	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1    Indatoren 2 - Indatoren**

<b>Condition:</b>	Thyroid carcinoma		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:100088	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Neen	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	218914	
Assessment Number:	G-15-6	
Name center of expertise:	Expert Center for Hereditary Cancer	
Name main contact:	1 26 1 2a5.1 2e 5 1 2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:733	Familial adenomatous polyposis	Final Approved
ORPHA:145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Final Approved
ORPHA:144	Lynch syndroom	Final Approved
ORPHA:26106	Hereditary diffuse gastric cancer	Final Approved
ORPHA:220460	Attenuated Familial adenomatous polyposis	Final Approved
ORPHA:157798	Serrated polyposis syndrome	Final Approved
ORPHA:157794	Hereditary mixed polyposis syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Verbetersuggesties referenten: -De beschrijving van het MDO in de zorgpaden kan verbeterd		

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Stichting Lynch Polyposis	-	-
Borstkankervereniging (BVN) / Oncogen	-	-

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Familial adenomatous polyposis	Orphacode:	ORPHA:733
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Orphacode:	ORPHA:145
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Lynch syndroom	Orphacode:	ORPHA:144
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Hereditary diffuse gastric cancer	Orphacode:	ORPHA:26106
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Attenuated Familial adenomatous polyposis	Orphacode:	ORPHA:220460
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Serrated polyposis syndrome	Orphacode:	ORPHA:157798
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Hereditary mixed polyposis syndrome	Orphacode:	ORPHA:157794
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Familial adenomatous polyposis		Orphacode:	ORPHA:733	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome		Orphacode:	ORPHA:145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Lynch syndroom		Orphacode:	ORPHA:144	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Hereditary diffuse gastric cancer		Orphacode:	ORPHA:26106	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Attenuated Familial adenomatous polyposis		Orphacode:	ORPHA:220460	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren**

Condition:	Serrated polyposis syndrome		Orphacode:	ORPHA:157798	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.7.1    Indicatoren 7 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Hereditary mixed polyposis syndrome		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:157794	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @nsdsk.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van NSDSK

T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e

Lutmanstraat 167  
1073 GX AMSTERDAM

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 23 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Ik merk op dat het kandidaat ECZA binnen uw instelling een samenwerkingsverband vormt met het kandidaat ECZA van het Leiden UMC en het kandidaat ECZA Kentalis ten aanzien van het door u aangevraagde cluster van aandoeningen. Derhalve dient uw kandidaat ECZA binnen het samenwerkingsverband beschouwd te worden als onderdeel van dit ECZA, indien de hiervoor genoemde instellingen voor dit ECZA een erkenning verleend hebben gekregen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
F 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3261383-1015878-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van het ECZA in uw instelling waarover het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft. Ik wil benadrukken dat ondanks dat uw aanvraag tot erkenning van het kandidaat ECZA wordt afgewezen, conform het advies van het beoordelingscomité, het kandidaat ECZA binnen bovengenoemde samenwerkingsverband fungeert als onderdeel van het ECZA voor het door u aangevraagde cluster van aandoeningen.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
 3261383-1015878-CZ

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
212747	Kentalis, Leiden UMC	Expert Center for Rare Ear Diseases	Middle ear anomaly	ORPHA:164004
			Cochleovestibular dysplasia	ORPHA:502305
			Cochlear nerve deficiency	ORPHA:502318
			Rare deafness	ORPHA:68361

Voor dit kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om uw kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.



De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Kenmerk**  
3261383-1015878-CZ

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261383-1015878-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	236728	
Assessment Number:	G-15-8	
Name center of expertise:	Expert centre for Li-Fraumeni syndrome	
Name main contact:	1.26.1.2a5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:524	Li-Fraumeni syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN	Ja	
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>De wetenschappelijke output vanuit dit centrum is te beperkt. Indien het centrum gezamenlijk was aangevraagd met Prinses Maxima Centrum dan was er gezamenlijk wellicht wel voldoende output geweest.</p> <p>Advies is dus om samen met PMC aan te vragen.</p> <p>Verbetersuggesties referenten: Wellicht specifieke info voor LF patiënten op website. Database breder delen.</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Li-Fraumeni syndrome	Orphacode:	ORPHA:524
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Li-Fraumeni syndrome		Orphacode:	ORPHA:524	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [raadvanbestuur@olvq.nl](mailto:raadvanbestuur@olvq.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Stichting OLVG

T.a.v. [redacted]  
Postbus 9243  
1006 AE AMSTERDAM

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted]

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 23 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted]  
F [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

[redacted]

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted]

M [redacted]

F [redacted]

[redacted]@minvws.nl

### Kenmerk

3261391-1015880-CZ

### Bijlagen

3

### Uw brief

23-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261391-1015880-CZ

### **Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
201752		Center for HME-MO (Hereditary multiple exostoses-Multiple osteochondromas)	Multiple osteochondromas	ORPHA:321

Voor dit kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor de toekenning van de erkenning opgenomen.

### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
201827	Amsterdam UMC	Expert Center for idiopathic interstitial pneumonia	Idiopathic interstitial pneumonia	ORPHA:98300

Voor dit kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.



De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Kenmerk**  
3261391-1015880-CZ

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261391-1015880-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	OLVG	
AIMS ID:	201752	
Assessment Number:	G-1-4	
Name center of expertise:	Center for HME-MO (Hereditary multiple exostoses-Multiple osteochondromas)	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:321	Multiple osteochondromas	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Goed centrum.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:</p> <p>-De onderzoeksfinanciering voor wetenschappelijke ontwikkelingen en promotietrajecten in de toekomst.</p> <p>-Een vaste consulent revalidatiegeneeskunde voor kinderen en volwassenen in eigen kliniek OLVG of combinatie OLVGAMCA zou misschien nog een verbetering kunnen opleveren voor die patiënten met functie en participatie uitdagingen.</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
HME-MO Vereniging Nederland	1. Diagnostiek en vervolgens methodiek van (operatieve) behandelingen bij HME-MO. 2. Organiseren en uitvoeren van klinisch wetenschappelijk onderzoek. 3. Innovatie van behandelingen bij HME-MO.	1. Hoewel er al gewerkt wordt aan de (verdere) ontwikkeling van richtlijnen en zorgstandaarden voor de behandeling van HME-MO, zijn die er nog niet voor alle onderdelen van de behandeling. Dat is uiteraard wel wenselijk.

	<p>4. Uitdragen van kennis en expertise naar anderen, binnen en buiten het expertisecentrum.</p> <p>5. Samenwerken met de HME-MO Vereniging.</p>	<p>2. Meer aandacht en een betere behandeling van pijn bij kinderen, omdat pijn een belangrijke impact heeft op de ontwikkeling van kinderen met HME-MO.</p> <p>3. Het expertisecentrum zou gediend zijn met een coördinator. Een soort 'spin in het web'. Zodat de orthopeden nog meer tijd kunnen besteden aan hun patiënten en wetenschappelijk onderzoek en andere ontwikkelingen op het gebied van HME-MO.</p> <p>4. De verdere ontwikkeling van een netwerk van expertisecentra op het gebied van HME-MO binnen Europa. Zeker omdat niet in elk Europees land een expertisecentrum beschikbaar is. Dat helpt ook de opbouw van het netwerk van samenwerkende patiëntenorganisaties.</p>

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Multiple osteochondromas	Orphacode:	ORPHA:321
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Multiple osteochondromas		Orphacode:	ORPHA:321	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [raadvanbestuur@olvq.nl](mailto:raadvanbestuur@olvq.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Stichting OLVG

T.a.v. 5.1.2e

Postbus 9243

1006 AE AMSTERDAM

Datum 2 maart 2022  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e; 5.1.2e 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2021, met kenmerk 3261391-1015880-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 5 november 2021 **(Bijlage 2)**.

Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief **(Bijlage 3)** verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over de betreffende expertisecentra **(Bijlage 4)**.

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2021 conform deze herziene advisering te herzien.

### Besluit

Met deze herziening wijzig ik mijn beschikking d.d. 30 september 2021, kenmerk 3261391-1015880-CZ, op de volgende punten zoals hieronder in het groen weergegeven:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
201827	Amsterdam UMC	Expert Center for idiopathic interstitial pneumonia	Idiopathic interstitial pneumonia	ORPHA:98300	approved

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
F 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e  
Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3331685-1025868-CZ

### Bijlagen

4

### Uw brief

30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



Bovengenoemd kandidaat expertisecentrum verkrijgt met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor dit kandidaat expertisecentrum verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261391-1015880-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende clusters van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331685-1025868-CZ

### **Motivering bij het besluit**

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van het volgende kandidaat expertisecentrum voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

- Idiopathic interstitial pneumonia, met het ORPHA-code 98300.

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet. Gelet op het verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Kenmerk**  
3331685-1025868-CZ

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
b.a. de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2021 waartegen u op 5 november 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij **binnen twee weken schriftelijk** te laten weten of u uw bezwaarschrift van 5 november 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

**Kenmerk**  
3331685-1025868-CZ

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: [5.1.2e](#) [5.1.2e](#) [5.1.2e](#) [5.1.2e](#)

# Rebuttal Form

## 1. Review Request

### 1.1 General Information

Center Name:	Expert Center for idiopathic interstitial pneumonia
Application ID:	201827
Assessment Number:	G-8-16
Hospital:	OLVG

### 1.2 Do you wish to submit a rebuttal?

Yes

### 1.3 Review Request

Current Status:	Rare Disease Code-----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98300	Idiopathic interstitial pneumonia		Reject

Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review: Idiopathic interstitial pneumonia; Orphacode 98300

Provide any clarification which you believe justifies a review of the decision made. Please note, you may not submit additional information to that which was provided in your application, you may clarify any points that you believe may have been misunderstood or unclear:

Op basis van de meegestuurd onderbouwing is de voorgenomen afwijzing van onze aanvraag tot hernieuwen van de erkenning van het ECZA-OLVG voor "idiopathic interstitial pneumonia" (IIP) alleen gebaseerd op het feit dat naar oordeel van de referenten de "wetenschappelijke output onvoldoende is". Ik richt mij hier kort op de formele aspecten van de voorgenomen afwijzing, waarbij ik mij baseer op de eisen gesteld in de "Bijlage uitwerking indicatoren per eis voor toetsing ECZA".

In bijgevoegd "Verweer tegen afwijzing ECZA-OLVG" bespreken we e.e.a. in meer detail en reageren we ook op de aandachts- en verbeterpunten.

In de bijlage staan de eisen beschreven waaraan een kandidaat ECZA moet voldoen om in aanmerking te komen voor (hernieuwde) erkenning als ECZA. Eis 6 beschrijft de "Eisen met betrekking tot onderzoek". Aangegeven wordt expliciet dat van indicator 1 en 2 niet kan worden afgeweken. De indicatoren geven nadere geen kwalitatieve of kwantitatieve eisen, anders dan dat het kandidaat ECZA moet aantonen dat het wetenschappelijke artikelen heeft gepubliceerd in een peer reviewed journal in de afgelopen 10 jaar.

Blijkens de publicatielijst (zie ook bijgevoegd "Verweer") heeft het ECZA-OLVG hieraan o.i. voldaan. De publicaties betreffen ook niet alleen klinische trials, zoals wordt gesuggereerd; slechts één van de opgevoerde publicaties heeft betrekking op een klinische trial (ref 7). Het ECZA heeft o.a. actief geparticipeerd in wetenschappelijk onderzoek door internationale expertgroepen, gericht op diagnostiek, monitoring en behandeling van patiënten met IPF en op het herdefiniëren van klinische eindpunten voor klinische studies (refs 5,6,8,9 en 10).

Indicator 2 geeft aan dat de zeldzaamheid van de aandoeningen moet worden meegewogen. IIP betreft een groep van zeer zeldzame longziekten; in combinatie met het feit dat IIP voorkomt bij oudere en vaak multimorbide patiënten maakt onderzoek vanuit één centrum niet alleen moeilijk uitvoerbaar, maar ook minder wenselijk. Hier geldt in het bijzonder dat door samenwerking het uiteindelijk resultaat van de inspanningen meer is dan de som der delen. Het ECZA-OLVG werkt daarom op basis van gelijkwaardigheid samen met de twee andere ECZA's voor interstitiële longziekten, Erasmus mc en Antonius Ziekenhuis. Deze samenwerking betrof de afgelopen jaren o.a. de telebegeleiding van IPF patiënten. OLVG heeft een erkende expertise op het gebied van telebegeleiding van patiënten met chronische longziekten (COPD/astma). ECZA-OLVG was medeaanvrager van de voor dit onderzoek verkregen ZON-MW subsidie (Refs 1-3). Omdat dit onderzoek is uitgevoerd door VIER centra, voldoen de publicaties formeel niet allemaal aan indicator 3; de bijdrage vanuit OLVG was echter volledig gelijkwaardig aan die van de andere centra; beroep op dispensatie m.b.t. deze niet "voorwaardelijke indicator", lijkt hier dan ook meer dan gerechtvaardigd.

Het ECZA heeft echter ook wel degelijk eigen (grensoverschrijdend) onderzoek verricht waarbij de publicaties ook voldoen aan indicator 3. Dit onderzoek richt zich op de rol van de longcirculatie bij patiënten met IIP. Bij dit onderzoek is samengewerkt met het gerenommeerde Royal Brompton Hospital in Londen; dit onderzoek heeft tot nu toe geleid tot een drietal publicaties (refs 11-13) waarbij ook voldaan is aan indicator 3.

Resumerend is er op naar onze overtuiging geen grond om ons verzoek tot hernieuwen van de erkenning als ECZA voor "Idiopathic interstitial pneumonia" af te wijzen op grond van het feit dat sprake zou zijn van "onvoldoende wetenschappelijke output" in de afgelopen 10 jaar. Het ECZA-OLVG heeft voldaan aan alle in Eis 6 aangegeven criteria. De formulering van de indicatoren biedt de referenten o.i. daarnaast ook geen basis om extra (eigen) kwalitatieve en/of kwantitatieve criteria toe te voegen.

Upload file 1:	
Upload file 2:	

--





Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
Mail: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl)

**OLVG, locatie Oost**  
Postbus 95500  
1090 HM Amsterdam  
Oosterpark 9  
1091 AC Amsterdam

T 5 1 26 5 1 26 1 2 1 2

Datum: 05 november 2021

Onderwerp: Bezwaar tegen besluit tot afwijzing van de aanvraag voor 'hernieuwen' ECZA erkenning voor "Idiopathic interstitial pneumonia".

Uw Kenmerk: Beschikking d.d. 30-09-2021 met kenmerk 3261391-1015880-CZ

Contact: [5.1.26.5.1.26.1.2.5.1.26.raadvanbestuur@olvg.nl](mailto:5.1.26.5.1.26.1.2.5.1.26.raadvanbestuur@olvg.nl)

Pagina: 1 van 7

Geachte heer/mevrouw,

Alvorens te reageren op het voorgenomen besluit tot afwijzing van onze aanvraag tot verlenging van de bestaande erkenning als ECZA voor "idiopathic interstitial pneumonia" (IIP), hecht ik eraan te stellen dat het ECZA van OLVG de afgelopen jaren haar rol in Nederland naar volle tevredenheid van patiënten en de eigen beroepsgroep heeft verricht. Dit moge ook blijken uit de bijgevoegde brief van de Longfibrose patiëntenvereniging aan de NFU. Samen met de ECZA's van Erasmus mc en het Antonius Ziekenhuis vormt het ECZA-OLVG inmiddels sinds vele jaren de kern van het landelijk, door de NVALT in samenspraak met de Patiëntenvereniging, ingericht zorgnetwerk voor patiënten met een interstitiële longaandoening. Dit netwerk heeft een voorbeeldfunctie zowel in Nederland als daarbuiten. Over de afgelopen jaren heeft daarbij de samenwerking tussen de drie ECZA's op het gebied van patiëntenzorg en onderzoek zich verder geïntensiveerd.

Op basis van de door u meegestuurde onderbouwing blijkt de voorgenomen afwijzing van onze aanvraag tot verlenging van de huidige erkenning van het ECZA-OLVG als nationaal ECZA voor "idiopathic interstitial pneumonia" alleen gebaseerd op het feit dat naar oordeel van (een deel van?) de referenten de "wetenschappelijke output onvoldoende is". Men stelt daarbij dat "er wel wordt geparticipeerd in klinische trial, maar dat er geen/beperkt sprake is van zelf geïnitieerd onderzoek; geen internationale peer reviewed publicaties als prominent auteur, geen competitieve research funding".

Voorts wordt in de ons toegestuurde "Substantiation Form" nog een aandachtspunt aangegeven en er worden enkele verbeteringsuggesties gedaan. De aard hiervan is echter dusdanig dat dit m.i. niet kan hebben bijgedragen aan de voorgenomen afwijzing. In dit bezwaar richt ik mij dan ook in de eerste plaats op "veronderstelling" dat sprake zou zijn van onvoldoende wetenschappelijke output.



Onderwerp: Bezwaar tegen besluit tot afwijzing van de aanvraag voor 'hernieuwen'

Kenmerk: RvB/MB/om/211105.1499u

Pagina: 2 van 7

Hoewel ik zeker ook meer inhoudelijk zal ingaan op de aangevoerde argumenten, richt ik mij in de eerste plaats op de formele aspecten van de voorgenomen afwijzing, waarbij ik mij baseer op de eisen gesteld in de "Bijlage uitwerking indicatoren per eis voor toetsing ECZA".

Zoals in de toelichting aangegeven beschrijft dit document de eisen waaraan een kandidaat ECZA moet voldoen om in aanmerking te komen voor erkenning -en in ons geval hernieuwde- erkenning als ECZA. Naast de beschrijving van de eis, worden de volgende punten per eis besproken: 1) welke indicatoren indiceren dat aan de eis wordt voldaan; 2) welke indicatoren in ieder geval aanwezig moeten zijn om aan te kunnen nemen dat aan de eis wordt voldaan; 3) welke contra-indicatoren indiceren dat niet aan de eis wordt voldaan en 4) welke indicatoren als bindend (zullen) worden beschouwd vanaf 1 januari 2023. De argumenten aangevoerd ter onderbouwing van de het voorgenomen besluit tot hebben alleen betrekking hebben op Eis 6: "Eisen met betrekking tot onderzoek".

**Eisen met betrekking tot onderzoek.** Eis 6: Het kandidaat ECZA verricht (basaal) wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de zeldzame aandoening waarvoor erkenning als ECZA is verzocht en publiceert hierover.

#### Indicatoren

1. Het kandidaat ECZA draagt bij aan verdere kennisontwikkeling over het ontstaan en de behandeling van de aandoening. Het kandidaat ECZA toont dit aan door wetenschappelijke artikelen over het ziektebeeld bij de aanvraag tot erkenning te voegen die in een peer reviewed journal zijn gepubliceerd in de afgelopen 10 jaar.
2. Het aantal onderzoeken waar een kandidaat ECZA aan moet hebben meegewerkt is mede afhankelijk van de zeldzaamheid van de aandoening. Ook bij zeer zeldzame aandoeningen moet er tenminste één onderzoek worden bijgevoegd dat over de zeldzame aandoening gaat waarvoor de erkenning is aangevraagd en waarbij het kandidaat ECZA betrokken is geweest.
3. Het kandidaat ECZA heeft een grote rol in het onderzoek gespeeld en specificeert die rol in de aanvraag. Hierbij wordt ook naar de participatie in clinical trials gekeken. Daarnaast moet minimaal één van de eerste drie of laatste twee auteurs van de toegevoegde wetenschappelijke artikelen geaffilieerd zijn aan het ECZA.

**Van de toepassing van de indicatoren 1 en 2 kan niet worden afgeweken.**

#### Reactie

Alvorens te reageren, hecht ik eraan te wijzen op het feit dat de indicatoren geen melding maken van nader gedefinieerde kwalitatieve of kwantitatieve eisen. Het kandidaat ECZA wordt gevraagd aan te tonen het wetenschappelijke artikelen heeft gepubliceerd in een peer reviewed journal in de afgelopen 10 jaar.

Blijkens het onderstaande overzicht heeft het ECZA-OLVG over de afgelopen 10 jaar hieraan voldaan. Voorts wil ik opmerken dat de opgevoerde publicaties absoluut niet alleen klinische trials betreffen,

Onderwerp: Bezwaar tegen besluit tot afwijzing van de aanvraag voor 'hernieuwen'

Kenmerk: RvB/MB/om/211105.1499u

Pagina: 3 van 7

zoals door de referenten wordt gesuggereerd. Integendeel, feitelijk heeft slechts één van de opgevoerde publicaties betrekking op een klinische trial (ref 7). Het ECZA heeft in de afgelopen jaren overigens nog deelgenomen aan een tweetal voortijdig gestopte internationale klinische (medicatie) studies; hierover is nog niet formeel gepubliceerd.

Zoals uit het overzicht blijkt, heeft het ECZA in de afgelopen jaren onder andere actief geparticipeerd in wetenschappelijk onderzoek door internationale ("cross-border") expertgroepen. Dit wetenschappelijk onderzoek richt(te) zich op aspecten betreffende de diagnostiek, monitoring en behandeling van patiënten met een idiopathische pulmonale fibrose (IPF) en op het herdefiniëren van klinische eindpunten voor klinische studies (refs 5,6,8,9 en 10). Hoewel het ECZA van OLVG hierbij geen penvoeder was, werd wel op basis van gelijkwaardigheid van de onderzoekers aan deze onderzoeken deelgenomen. Het ECZA werd ook op basis van haar, internationaal ook erkende, expertise uitgenodigd van deze onderzoeksgroepen deel uit te maken.

Zoals indicator 2 aangeeft, moet de zeldzaamheid van de aandoeningen worden meegewogen. De "Idiopathic interstitial pneumoniae" betreffen een groep van zeer zeldzame longziekten; de IIP betreft een subgroep van de interstitiële longaandoeningen. De zeldzaamheid van de IIP en het feit dat deze aandoening vooral voorkomt bij oudere en vaak aan multimorbide patiënten maakt onderzoek vanuit één centrum a priori niet alleen moeilijk uitvoerbaar, maar deels ook minder wenselijk. Per centrum is slechts een zeer klein deel van de patiënten "beschikbaar" voor wetenschappelijk onderzoek. Ook maakt de zeldzaamheid van de aandoeningen het verwerven van fondsen voor wetenschappelijk onderzoek in de praktijk zeer moeilijk. Hier geldt dan ook in het bijzonder dat door samenwerking tussen de centra het uiteindelijk resultaat van de inspanningen meer is dan de som der delen. Alleen door het combineren van de expertise van de verschillende centra en het samenvoegen van patiënten die geschikt zijn voor onderzoek, kan echt bijdragend wetenschappelijk onderzoek worden verricht.

Het ECZA-OLVG streeft daarom in Nederland vooral naar samenwerking met de twee andere erkende ECZA's voor interstitiële longziekten, te weten het Erasmus mc en het Antonius Ziekenhuis. Deze samenwerking vindt steeds plaats op basis van gelijkwaardigheid. Deze samenwerking heeft in de afgelopen jaren in het bijzonder vorm gekregen rondom de telebegeleiding van patiënten met idiopathische pulmonale fibrose (IPF). Naast de ECZA's van Erasmus mc, het Antonius ziekenhuis en het OLVG, maakt ook de afdeling Longgeneeskunde van het Zuyderland MC te Heerlen deel uit van de onderzoeksgroep.

OLVG heeft een nationaal erkende voorloperrol op het gebied van de telebegeleiding van patiënten met chronische longziekten (COPD en astma). Het ECZA-OLVG brengt bij dit project de hierbij opgebouwde expertise dan ook nadrukkelijk in en draagt dus niet alleen bij door de inclusie van patiënten. Penvoerder van het project is het Erasmus mc, maar het ECZA-OLVG was als deelnemend centrum medeaanvrager van de verkregen **ZON-MW subsidie**. Dit onderzoek heeft inmiddels geleid tot meerdere publicaties in vooraanstaande wetenschappelijke tijdschriften (refs 1-3), waaronder de American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine (IF: 21.4) en zeer recent ook in de European Respiratory Journal 1 (IF: 16.7). Omdat dit onderzoek wordt uitgevoerd door VIER



Onderwerp: Bezwaar tegen besluit tot afwijzing van de aanvraag voor 'hernieuwen'

Kenmerk: RvB/MB/om/211105.1499u

Pagina: 4 van 7

samenwerkende centra, voldoen deze publicaties formeel niet aan indicator 3; de bijdrage vanuit het ECZA-OLVG aan het onderzoek was echter volledig gelijkwaardig aan die van de andere drie centra. Mijn inziens kan hier dan ook een beroep worden gedaan op "dispensatie"; zoals expliciet aangegeven geldt, in tegenstelling tot de indicatoren 1 en 2, indicator 3 namelijk niet als absoluut voorwaardelijk. Het staat sowieso steeds meer ter discussie of de bij indicator 3 aangegeven "posities" bij publicaties over door meerdere/vele centra uitgevoerd onderzoek werkelijk bruikbaar zijn ter beoordeling van de werkelijke bijdrage per auteur/centrum aan het verrichtte onderzoek. Overigens voldoet de meest recente publicatie<sup>1</sup> vanuit deze samenwerking wel aan de gestelde "publicatieplek voorwaarde" van indicator 3.

<sup>1</sup> Moor CC, Mostard RLM, Grutters JC, 5.1.2e 1.2 Wijssenbeek MS. The use of online visual analogue scales in idiopathic pulmonary fibrosis. Eur Respir J 2021; p. 2101531

Overigens heeft het ECZA OLVG in de afgelopen 10 jaar ook wel degelijk (grensoverschrijdend) wetenschappelijk onderzoek verricht waarbij de publicaties ook voldoen aan indicator 3. Het eigen onderzoek van het ECZA-OLVG had in de afgelopen jaren betrekking op de bijdragende rol van de longcirculatie bij patiënten met IIP. Bij dit door het ECZA-OLVG geïnitieerde onderzoek is nauw samengewerkt met het gerenommeerde Royal Brompton Hospital in Londen; dit onderzoek heeft tot nu toe geleid tot een drietal publicaties waarbij voldaan is aan eis 3, d.w.z. dat "minimaal één van de eerste drie of laatste twee **auteurs** van de toegevoegde wetenschappelijke artikelen was geaffilieerd aan het (kandidaat) ECZA". Deze lijn van onderzoek maakt nu nog deel uit van een steeds verder groeiende samenwerking op het gebied van wetenschappelijk onderzoek en patiëntenzorg met het Amsterdam UMC (promotie drs. 5.1.2e).

**Resumerend** is er naar onze mening geen grond om ons verzoek tot **hernieuwen van de erkenning** als ECZA voor "Idiopathic interstitial pneumonia af te wijzen op grond van het feit dat sprake zou zijn van "onvoldoende wetenschappelijke output" in de afgelopen 10 jaar. Het ECZA-OLVG heeft voldaan aan alle in Eis 6 aangegeven criteria. De formulering van de indicatoren biedt de referenten o.i. daarnaast ook geen basis om extra (eigen) kwalitatieve en/of kwantitatieve criteria toe te voegen. Naar onze overtuiging voldoet de wetenschappelijke output van het kandidaat ECZA-OLVG dan ook aan de in Eis 6: "Eisen met betrekking tot onderzoek" aangegeven indicatoren.

Ik zou u dan ook willen verzoeken uw voorgenomen besluit tot afwijzing van ons verzoek tot hernieuwen van de erkenning van het ECZA-OLVG voor "idiopathic interstitial pneumonia" te heroverwegen en onze aanvraag in tweede termijn met een nieuwe erkenning voor vijf jaar te honoreren.

In afwachting van uw reactie,

Onderwerp: Bezwaar tegen besluit tot afwijzing van de aanvraag voor 'hernieuwen'

Kenmerk: RvB/MB/om/211105.1499u

Pagina: 5 van 7

Met vriendelijke groet,

Mede namens 5.1.2e 5.1.2e 1. 5.1.2e longarts 1 e contactpersoon ECZA-OLVG voor "Idiopathic interstitial pneumonia"

5.1.2e

Voorzitter Raad van Bestuur

Bijlage(n):

Reactie op aandachtspunten (onderaan deze brief)

Rebuttal form ECZA-OLVG Idiopathic interstitial pneumonia 04-11-2021

Brief Longfibrose Patiëntvereniging aan NFU 04-11-2021

Onderwerp: Bezwaar tegen besluit tot afwijzing van de aanvraag voor 'hernieuwen'

Kenmerk: RvB/MB/om/211105.1499u

Pagina: 6 van 7

**Aandachtspunt:** voorlichting over de zeldzame aandoening aan zorgprofessionals buiten het EC en andere beroepsbeoefenaars buiten de gezondheidszorg.

**Reactie:** Zoals uit de aanvraag tot erkenning blijkt verzorgen medewerkers van het EC verzorgen al tientallen jaren voordrachten gericht op zorgprofessionals buiten het EC. De 1e contactpersoon van het ECZA was mede-initiator van en spreker op een jaarlijkse ILD nascholing gericht op longartsen, radiologen, pathologen en reumatologen. Ook organiseert het ECZA-OLVG al meer dan tien jaar een ILD-Clinic (nascholing) voor longartsen, radiologen, pathologen en reumatologen i.s.m. het Royal Brompton Hospital in Londen. Verpleegkundig specialist, 5.1.2e, 5.1.2e is vanuit ons ECZA medeorganisator van en spreker op vanuit de drie ECZA's georganiseerde (na)scholingen op het gebied van de interstitiële longaandoeningen gericht op longverpleegkundigen.

Jaarlijks organiseert het ECZA-OLVG een voorlichtingsdag i.s.m. de Longfibrose patiëntenvereniging en medewerkers van het ECZA-OLVG houden voordrachten op "patiënten-dagen" van de vereniging. De publicaties van het ECZA richtten zich daarnaast ook niet alleen op de eigen beroepsgroep, zoals bijvoorbeeld moge blijken uit de meerdere publicaties in het Nederlands Tijdschrift van Geneeskunde. De eerste contactpersoon was voorts als voorzitter van de Sectie Interstitiële Longziekten van de eigen beroepsvereniging (NVALT) persoonlijk betrokken bij de onderhandelingen met het Zorginstituut, de berokken farmaceuten en de Longfibrose patiëntenvereniging over de voorwaarden voor toelating van de z.g. fibrose-remmers voor de behandeling van idiopathische pulmonale fibrose.

#### **Aanvullende verbeteruggesties referenten**

- Continuïteit van MD-team; expertise lijkt m.n. te leunen op 1e contactpersoon van dit centrum.

**Reactie:** Hoewel hiervan momenteel zeker geen sprake is, heeft de continuïteit van het MD-team steeds onze aandacht. In dit kader past ook de steeds verdergaande samenwerking van het ECZA-OLVG met de afdeling Longgeneeskunde van Amsterdam UMC. Deze samenwerking richt zich zowel op de patiëntenzorg als het wetenschappelijk onderzoek. In de aanvraag tot erkenning hebben we hieraan ook aandacht besteed.

- Solide dataregistratie

**Reactie:** Hoewel we niet helemaal begrijpen wat hier precies wordt bedoeld, heeft ook dit domein onze permanente aandacht. Er wordt volgens protocollen en zorgpaden gewerkt en hiervan wordt binnen het EPD gestructureerd en bijvoorbeeld t.b.v. onderzoek herleidbaar verslag gedaan. Voorts neemt het ECZA-OLVG deel aan het recent gestarte landelijke "Longfibrose register".

- Cross-border care

**Reactie:** Bij de behandeling van patiënten met een idiopathische interstitiële pneumonie is slechts in zeer beperkte mate sprake van cross-border care. Waar mogelijk worden patiënten behandeld in "studie-verband" binnen internationaal uitgevoerde multicenter studies. Het ECZA onderhoudt in dit kader wel nauwe betrekkingen met het Royal Brompton Hospital. Medewerkers van het ECZA participeren in internationale expert groepen (zie refs).



Onderwerp: Bezwaar tegen besluit tot afwijzing van de aanvraag voor 'hernieuwen'

Kenmerk: RvB/MB/om/211105.1499u

Pagina: 7 van 7

#### Aanvullende suggesties van Patiëntenorganisatie (verbeterpunten)

1) Meer de samenwerking met anderen zoeken, met name met Amsterdam UMC.

**Reactie:** zoals al eerder aangegeven is er sprake van een steeds verdergaande samenwerking met Amsterdam UMC. Dit betreft niet alleen de directe patiëntenzorg, maar ook het wetenschappelijk onderzoek. Dit heeft inmiddels concrete invulling gekregen door het aanstellen van een gemeenschappelijk onderzoeker per 01-09-2021 (promotie drs. 5.1.2e). Per 2022 is tevens voorzien in een gezamenlijk in te richten fellowship Interstitiële longziekten.

2) Meer aandacht geven aan beroepsziekten, omdat de lijnen er al liggen.

**Reactie:** Het OLVG heeft een erkenning als ECZA voor beroep-gebonden longaandoeningen; ook hierbij wordt steeds nauwer samengewerkt met verschillende afdelingen binnen Amsterdam UMC.



2016-17	Approved	Revenue Department	Since 01-04-2017	Not implemented	Project Name	Objective	Project	No financing																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
---------	----------	--------------------	------------------	-----------------	--------------	-----------	---------	--------------	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @oogziekenhuis.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Stichting Oogziekenhuis Rotterdam  
T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 70030  
3000 LM ROTTERDAM

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van het kandidaat ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
F 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3261418-1015889-CZ

**Bijlagen**  
4

**Uw brief**  
30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

**Motivering bij het besluit**

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
 3261418-1015889-CZ

**Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
202284	Erasmus MC	Rotterdam centre rare eye cancer	Malignant melanoma of the mucosa	ORPHA:168999
			Uveal melanoma	ORPHA:39044

Voor het kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

**Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
202367	Rotterdam Center for Orbital Auto-immune Disorders	Necrobiotic xanthogranuloma	ORPHA:158011	reject
		IgG4-related ophthalmic disease	ORPHA:449563	reject
		Euthyroid Graves orbitopathy	ORPHA:466682	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e @minvws.nl.

**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261418-1015889-CZ

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

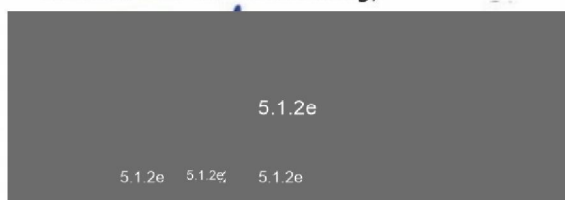
De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,





**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261418-1015889-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5 1 20 5 1 20 5 1 20 5 1 20 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @oogziekenhuis.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Stichting Oogziekenhuis Rotterdam  
T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 70030  
3000 LM ROTTERDAM

Datum 2 maart 2022  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2021, met kenmerk 3261418-105889-A-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 26 oktober 2021 **(Bijlage 2)**.

Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief **(Bijlage 3)** verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over het betreffende expertisecentrum **(Bijlage 4)**.

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2021 conform deze herziene advisering te herzien.

Op 4 januari 2022 heeft u per mail aangegeven akkoord te gaan met mijn voornemen zoals hierboven beschreven.

Met deze herziening wijzig ik de beschikking van 30 september 2021 met kenmerk 3261418-105889-A-CZ.

## Besluit

Ik wijzig mijn beschikking d.d. 30 september 2021, kenmerk 3261418-105889-A-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
F 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e  
Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3331686-1025869-CZ

### Bijlagen

4

### Uw brief

30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
195084	Rare Eye Disease Center Rotterdam	Rare retinal disorder	ORPHA:519315	reject
		Rare choroidal disorder	ORPHA:519309	approved
		Infective keratitis	ORPHA:519278	reject
		Uveitis	ORPHA:98715	reject
		Color vision disease	ORPHA: 98658	approved
		5.1.2e 5.1.2e disease	ORPHA:892	reject
		Endophthalmitis	ORPHA: 199323	approved
		5.1.2e hereditary optic neuropathy	ORPHA:104	approved
		Leber plus disease	ORPHA:99718	approved
		Inherited retinal disorder	ORPHA:71862	approved

Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331686-1025869-CZ

Bovengenoemde kandidaat expertisecentrum verkrijgt met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor dit kandidaat expertisecentrum verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261418-105889-A-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende clusters van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van het volgende kandidaat expertisecentrum voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

- Rare choroidal disorder met het ORPHA-code 519309 en
- 5.1.2e plus disease met het ORPHA-code 99718.

Verder wil ik opmerken dat u bezwaar heeft gemaakt tegen de afwijzing van binnen het Rare Eye Disease Center Rotterdam (AIMS ID 195084) vallende expertise van het 'Rare retinal disorder' (ORPHA: 519315). U heeft echter geen inhoudelijke onderbouwing geleverd voor het 'Rare retinal disorder' (ORPHA: 519315), maar wel voor het 'Rare choroidal disorder'. Derhalve heeft het beoordelingscomité mij niet opnieuw geadviseerd over het 'Rare retinal disorder' (ORPHA: 519315). Mijn oorspronkelijke besluit d.d. 30 september 2021, kenmerk 3261418-105889-A-CZ ten aanzien van het 'Rare retinal disorder' (ORPHA: 519309) blijft daarmee ongewijzigd.

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet. Gelet op het verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331686-1025869-CZ

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg.

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331686-1025869-CZ

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2021 waartegen u op 26 oktober 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij binnen twee weken schriftelijk te laten weten of u uw bezwaarschrift van 26 oktober 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: [5.1.2e](#) [5.1.2e](#) [5.1.2e](#) [5.1.2e](#)

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Oogziekenhuis Rotterdam	
AIMS ID:	195084	
Assessment Number:	G-6-4	
Name center of expertise:	Rare Eye Disease Center Rotterdam	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:519315	Rare retinal disorder	Reject
ORPHA:519309	Rare choroidal disorder	Reject
ORPHA:519278	Infective keratitis	Reject
ORPHA:98715	Uveitis	Reject
ORPHA:98658	Color vision disease	Final Approved
ORPHA:892	Von Hippel-Lindau disease	Reject
ORPHA:199323	Endophthalmitis	Final Approved
ORPHA:104	Leber hereditary optic neuropathy	Final Approved
ORPHA:99718	leber plus disease	Reject
ORPHA:71862	Inherited retinal disorder	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Voor Uveitis, Infective keratitis en § 1.2a § 1.2a zijn geen/onvolledig gegevens aangeleverd.

Voor ORPHA:99718 is het zorgpad onvoldoende specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen

Voor ORPHA:519315 is het zorgpad onvoldoende breed voor de groep van onderliggende zeldzame aandoeningen.

Voor een deel van de aandoeningen is de wetenschappelijke output onvoldoende voor de specifieke zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.

Aanvullende verbeter suggesties referenten:

-OPRPHA 104 (LHON): vanwege de mogelijkheid dat sommige patiënten een "LHON plus" ontwikkelen, zou het wenselijk zijn een vaste consulent audiologie en neurologie te hebben

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Belangenvereniging LOA/LHON	1. Onderzoek 2. Behandeling 3. Patiëntvoorlichting	1. Geen

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare retinal disorder	Orphacode:	ORPHA:519315
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Rare choroidal disorder	Orphacode:	ORPHA:519309
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Infective keratitis	Orphacode:	ORPHA:519278
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Uveitis	Orphacode:	ORPHA:98715
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Color vision disease	Orphacode:	ORPHA:98658
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Von Hippel-Lindau disease	Orphacode:	ORPHA:892
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Endophthalmitis	Orphacode:	ORPHA:199323
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	5.1.2e hereditary optic neuropathy	Orphacode:	ORPHA:104
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.9.1 Checks 9 - Checks**

Condition:	leber plus disease	Orphacode:	ORPHA:99718
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.10.1 Checks 10 - Checks**

Condition:	Inherited retinal disorder	Orphacode:	ORPHA:71862
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare retinal disorder	Orphacode:	ORPHA:519315
------------	-----------------------	------------	--------------



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare choroidal disorder		Orphacode:	ORPHA:519309	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Infective keratitis		Orphacode:	ORPHA:519278	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Uveitis		Orphacode:	ORPHA:98715	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Color vision disease		Orphacode:	ORPHA:98658	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Von Hippel-Lindau disease		Orphacode:	ORPHA:892	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Endophthalmitis		Orphacode:	ORPHA:199323	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	5.1.2e hereditary optic neuropathy		Orphacode:	ORPHA:104	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	leber plus disease		Orphacode:	ORPHA:99718	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Inherited retinal disorder		Orphacode:	ORPHA:71862	
1.1, 3.1 en 3.2:	Ja	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Zorgpad:		normenkaders:			
----------	--	---------------	--	--	--

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Oogziekenhuis Rotterdam	
AIMS ID:	202367	
Assessment Number:	G-6-5	
Name center of expertise:	Rotterdam Center for Orbital Auto-immune Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:158011	Necrobiotic xanthogranuloma	Reject
ORPHA:466682	Euthyroid Graves orbitopathy	Final Approved
ORPHA:449563	IgG4-related ophthalmic disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Er is (op dit moment) geen passend ERN subthema beschikbaar. Aan dat ingangscriterium kan dus ook niet worden voldaan.</p> <p>Voor ORPHA:158011 en ORPHA:449563 is het zorgpad te algemeen en onvoldoende uitgewerkt specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:-</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- wetenschappelijke output van hoofdaanvrager 5.1.2e zelf voor deze specifieke aandoeningen</li> <li>- samenwerking met andere oogspecialisten in Nederland, gericht op delen van expertise</li> <li>- Het is aan te bevelen in het zorgpad ook aan de psychosociale kant aandacht te besteden. Is er bijv. verpleegkundige, maatschappelijk werk of psycholoog beschikbaar bij zorgen en vragen.</li> </ul>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Schildklier Organisatie Nederland (SON)	1. Toegankelijke website met duidelijke informatie voor patiënten 2. Patiëntenfolders zijn vanaf de website van het oogziekenhuis te downloaden. 3. Ca. 10x per jaar is er op verzoek tijdens het spreekuur "graves orbitopathie" een ervaringsdeskundige SON vrijwilliger aanwezig met schriftelijke informatie (door corona en door verplaatsing van het spreekuur was dit gestopt; vanuit het centrum is verzocht dit weer op te starten) 4. Participeert in het regionale samenwerkingsverband St.BeterKeten met het Schildklier Netwerk.	1. Bij verplaatsing van het spreekuur "graves orbitopathie" de vrijwilligers van SON informeren en overleggen over mogelijkheden.
Huid Nederland	-	-

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Necrobiotic xanthogranuloma	Orphacode:	ORPHA:158011
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Euthyroid Graves orbitopathy	Orphacode:	ORPHA:466682
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	IgG4-related ophthalmic disease	Orphacode:	ORPHA:449563

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
--------------------	----	--------------------	----

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Necrobiotic xanthogranuloma		Orphacode:	ORPHA:158011	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Euthyroid Graves orbitopathy		Orphacode:	ORPHA:466682	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	IgG4-related ophthalmic disease		Orphacode:	ORPHA:449563	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @oogziekenhuis.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Stichting Oogziekenhuis Rotterdam  
T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 70030  
3000 LM ROTTERDAM

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van het kandidaat ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
F 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3261418-1015889-A-CZ

### Bijlagen

4

### Uw brief

30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



**Motivering bij het besluit**

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
 3261418-1015889-A-CZ

**Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
202284	Erasmus MC	Rotterdam centre rare eye cancer	Malignant melanoma of the mucosa	ORPHA:168999
			Uveal melanoma	ORPHA:39044

Voor het kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

**Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
202367	Rotterdam Center for Orbital Auto-immune Disorders	Necrobiotic xanthogranuloma	ORPHA:158011	reject
		IgG4-related ophthalmic disease	ORPHA:449563	reject
		Euthyroid Graves orbitopathy	ORPHA:466682	approved
195084	Rare Eye Disease Center Rotterdam	Rare retinal disorder	ORPHA:519315	reject
		Rare choroidal disorder	ORPHA:519309	reject
		Infective keratitis	ORPHA:519278	reject
		Uveitis	ORPHA:98715	reject
		Color vision disease	ORPHA: 98658	approved
		5.1.2e 5.1.2e disease	ORPHA:892	reject
		Endophthalmitis	ORPHA: 199323	approved
		5.1.2e hereditary optic neuropathy	ORPHA:104	approved
		Leber plus disease	ORPHA:99718	reject
		Inherited retinal disorder	ORPHA:71862	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

**Kenmerk**  
3261418-1015889-A-CZ

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261418-1015889-A-CZ

## **BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

datum 26 oktober 2021  
doorkiesnummer 7709  
email 5.1.2e oogziekenhuis.nl  
uw kenmerk 3261418-1015889-A-CZ  
ons kenmerk IS/ab/218057 0241  
onderwerp bezwaar  
afdeling raad van bestuur

Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
T.a.v. Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ DEN HAAG



e-mail: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl)

Anno 1874

Geachte 5.1.2e 1 5.1.2e

Op 30 september ontvingen we van u het besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA), met briefkenmerk 3261418-1015889-A-CZ.

Bij deze wil ik bezwaar maken tegen het besluit om binnen het Rare Eye Disease Center Rotterdam (AIMS ID 195084) onze expertise voor de clusters van aandoeningen 'Rare retinal disorder' (ORPHA: 519315) en 'Leber plus disease' (ORPHA: 99718) niet te erkennen. Bijgaand treft u de gronden van het bezwaar, alsmede een daarbij behorende bijlage.

Wij vernemen graag uw reactie.

Met vriendelijke groet,

5.1.2e

Lid raad van bestuur

Bijlagen



# Rebuttal Form

## 1. Review Request

1.1 General Information			
Center Name:	Rare Eye Disease Center Rotterdam		
Application ID:	195084		
Assessment Number:	G-6-4		
Hospital:	Oogziekenhuis Rotterdam		
	Nederlandse Vereniging van Ziekenhuizen		
1.2 Do you wish to submit a rebuttal?			
Yes			
1.3 Review Request			
Current Status:	Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:519315	Rare retinal disorder		Reject
ORPHA:519309	Rare choroidal disorder		Reject
ORPHA:519278	Infective keratitis		Reject
ORPHA:98715	Uveitis		Reject
ORPHA:98658	Color vision disease		Final Approved
ORPHA:892	Von Hippel-Lindau disease		Reject
ORPHA:199323	Endophthalmitis		Final Approved
ORPHA:104	Leber hereditary optic neuropathy		Final Approved
ORPHA:99718	leber plus disease		Reject
ORPHA:71862	Inherited retinal disorder		Final Approved
Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review:	ORPHA:519309 Rare choroidal disorder ORPHA:99718 leber plus disease		
Provide any clarification which you believe justifies a review of the decision made. Please note, you may not submit additional information to that which was provided in your application, you may clarify any points that you believe may have been misunderstood or unclear:			
<p>ORPHA:519309 Rare choroidal disorder</p> <p>Onze aanvraag is afgewezen, omdat de wetenschappelijke output onvoldoende specifiek zou zijn voor de aandoeningen die onder deze Orphacode vallen. Deze afwijzing is onterecht; ons onderzoek heeft wel degelijk betrekking op deze aandoeningen.</p> <p>Een eerste aanzienlijke groep patiënten die onder deze Orphacode valt betreft patiënten met centrale sereuze chorioretinopathie (CSC). Het Oogziekenhuis behandelt het grootste deel van deze patiënten in Nederland en ontvangt veel tertiaire verwijzingen, o.a. voor PDT behandeling. Bij deze omvangrijke, essentiële functie hoort onderzoek om de zorg voor CSC patiënten beter te maken. Bij de aanvraag hebben we dan ook onderzoekspublicaties toegevoegd m.b.t. CSC.</p> <p>Een tweede groep patiënten onder deze orphacode betreft patiënten met aandoeningen die inhoudelijk gezien – en dus ook in de (internationale) zorgpraktijk en wetenschappelijk onderzoek – eigenlijk onder erfelijke netvlies-aandoeningen vallen, en derhalve in Orpha op een vreemde plek geclassificeerd zijn. Dit hebben wij ook beargumenteerd in de aanvraag. Zie nogmaals de bijlage voor de betreffende aandoeningen. Patiënten met deze aandoeningen zijn derhalve meegenomen in ons onderzoek naar erfelijke netvlies-aandoeningen (IRD's, aanvraag wel erkend). Voorbeelden: de 8e publicatie die wij hebben toegevoegd in de lijst van relevant onderzoek binnen het expertisecentrum ("Current management of Inherited Retinal Degenerations (IRD) patients in Europe...") en een recent gesubmit artikel met een grote rol voor Het Oogziekenhuis ("Disease severity in female carriers of choroideremia and a possible association with CHM expression levels"). Wij begrijpen dat de reviewers in verwarring zijn gebracht, omdat wij publicaties voor deze groep patiënten niet nogmaals hadden toegevoegd onder de 3 meest relevante publicaties voor 'rare choroidal disorder', maar deze alleen hadden gericht op CSC.</p>			

Naast deze categorieën patiënten omvat de orphacode nog enkele andere zeer zeldzame oogaandoeningen. Wij leveren aan hen topreferente, multidisciplinaire zorg.

Concluderend: naar de grootste groepen aandoeningen vallend onder de orphacode 'rare choroidal disorder' hebben wij als grootste behandelcentrum wel onderzoek gedaan. De afwijzing voor erkenning is daarmee onterecht.

#### ORPHA:99718 leber plus disease

Onze aanvraag is afgewezen, omdat het zorgpad en de wetenschappelijke output onvoldoende specifiek zouden zijn voor deze aandoening. Deze afwijzing is onterecht. In de literatuur is door [1.2e](#) [5.1.2e](#) ooit [5.1.2e](#) plus (=LHON plus) als term geïntroduceerd. Echter, zowel de internationale literatuur als [1.2e](#) [5.1.2e](#) zelf stellen inmiddels dat [5.1.2e](#) plus geen aparte ziekte is, maar onderdeel van een LHON continuüm van visusverlies en mogelijk andere bijkomende klachten zoals aan het bewegingsapparaat (=extraoculaire expressie), zonder duidelijke scheidslijn. Dezelfde [5.1.2e](#) mutatie bevindt zich immers in alle cellen. Visusverlies staat echter altijd op de voorgrond; onze neuro-ophthalmologen zijn hoofdbehandelaar. Het opgevoerde zorgpad, de behandeling met [5.1.2e](#) en de publicaties mbt Leber ORPHA 104 (wel erkend), hebben derhalve ook betrekking op [5.1.2e](#) plus. Onze neuro-ophthalmologen zijn gespecialiseerd in het herkennen en zo nodig multidisciplinair beoordelen van het gehele [5.1.2e](#) continuüm. We hebben overleg en afspraken over consultatie met een vast team van specialisten uit het Erasmus MC (kindergeneeskunde, neurologie, klinisch geneticus). Ook is er direct contact met revalidatie-instellingen alsmede Looerf. Een medisch maatschappelijk werker draait mee met onze spreekuren. Er is actief contact met de patiëntenverenigingen voor [5.1.2e](#) en [5.1.2e](#) plus. Van alle UMC's krijgen wij verwijzingen van patiënten met opticopathien en verdenking van mitochondriale ziekte als oorzaak, omdat in het Oogziekenhuis de meeste expertise aanwezig is. Wij vragen ook onze expertise in [5.1.2e](#) plus te erkennen.

Upload file 1:	<a href="#">explanation_application_for_rare_choroidal_disorder_and_color_vision_def.pdf</a>
Upload file 2:	



## Explanation for application as an expertise center for rare choroidal disorders and color vision defects

Concerning:

Rare choroidal disorder Orpha 519309

ORPHA:519309	Rare choroidal disorder
ORPHA:519300	Isolated chorioretinal dystrophy
ORPHA:180	Choroideremia
ORPHA:41751	Bietti crystalline dystrophy
ORPHA:59181	Sorsby pseudoinflammatory fundus dystrophy
ORPHA:7537	Progressive bifocal chorioretinal atrophy
ORPHA:75377	Central areolar choroidal dystrophy
ORPHA:86813	Helicoid peripapillary chorioretinal degeneration
ORPHA:251295	Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy
ORPHA:519321	Syndromic chorioretinal dystrophy
ORPHA: 139450	Microtia-eye coloboma-imperforation of the nasolacrimal duct syndrome
ORPHA: 519321	Syndromic chorioretinal dystrophy
ORPHA: 50	Aicardi syndrome
ORPHA: 1180	Ataxia-hypogonadism-choroidal dystrophy syndrome
ORPHA: 2518	Autosomal recessive chorioretinopathy-microcephaly syndrome
ORPHA: 1433	Choroidal atrophy-alopecia syndrome
ORPHA: 2526	Microcephaly-lymphedema-chorioretinopathy syndrome
ORPHA: 369970	Microcornea-myopic chorioretinal atrophy-telecanthus syndrome
ORPHA: 3417	Van den Bosch syndrome
ORPHA: 1435	Xq21 microdeletion syndrome

Concerning color vision disease Orpha 98658

ORPHA:98658	Color-vision disease
ORPHA:16	Blue cone monochromatism
ORPHA:49382	Achromatopsia
ORPHA:88629	Tritanopia

In the past, inherited retinal and choroidal disorders were often named based on clinical characteristics. For instance, the terms choroideremia and central areolar choidal dystrophy suggest a genetic defect in the choroid, whereas with current molecular knowledge we know that the primary defect is in the retina. The same goes for the disorders mentioned in the group of color vision disease, like achromatopsia, which is in fact a dysfunction of the cones secondary leading to the inability to perceive color.

All of the above mentioned disorders are extremely rare (approximately 1: 50.000 to 1:100.000), and have a monogenetic cause. Patients with these disorders are seen at the Inherited Retinal Disorders (IRD) clinics of the Rotterdam Eye Hospital, as also explained in the IRD Zorgpad.

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Oogziekenhuis Rotterdam	
AIMS ID:	195084	
Assessment Number:	G-6-4	
Name center of expertise:	Rare Eye Disease Center Rotterdam	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:519315	Rare retinal disorder	Reject
ORPHA:519309	Rare choroidal disorder	Final Approved
ORPHA:519278	Infective keratitis	Reject
ORPHA:98715	Uveitis	Reject
ORPHA:98658	Color vision disease	Final Approved
ORPHA:892	Von Hippel-Lindau disease	Reject
ORPHA:199323	Endophthalmitis	Final Approved
ORPHA:104	Leber hereditary optic neuropathy	Final Approved
ORPHA:99718	leber plus disease	Reject
ORPHA:71862	Inherited retinal disorder	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Voor Uveitis, Infective keratitis en § 1.2e § 1.2e zijn geen/onvolledig gegevens aangeleverd.

Voor ORPHA:99718 is het zorgpad onvoldoende specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen

Voor ORPHA:519315 is het zorgpad onvoldoende breed voor de groep van onderliggende zeldzame aandoeningen.

Voor een deel van de aandoeningen is de wetenschappelijke output onvoldoende voor de specifieke zeldzame aandoeningen waar voor wordt aangevraagd.

Aanvullende verbeter suggesties referenten:

-OPRPHA 104 (LHON): vanwege de mogelijkheid dat sommige patiënten een "LHON plus" ontwikkelen, zou het wenselijk zijn een vaste consulent audiologie en neurologie te hebben

ADVIES NA HEROVERWEGING:

Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag voldoet aan de gestelde criteria voor het wetenschappelijk onderzoek voor § 1.2e choroidal disorder en voor het zorgpad voor § 1.2e plus disease.

Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift ziet het beoordelingscomité geen aanleiding om het eerder afgegeven advies aan te passen voor § 1.2e retinal disorder en voor de wetenschappelijke output voor § 1.2e plus disease.

Opmerking: Rare retinal disorder is weliswaar genoemd in de bezwaarbrief van de RvB aan het Ministerie van VWS, maar niet onderbouwd in het feitelijke bezwaarschrift dat is ingediend. Gezien het feit dat er in het feitelijke bezwaarschrift wel is ingegaan op de afwijzing voor § 1.2e choroidal disorder, terwijl dat juist weer niet genoemd is in de bezwaarbrief van de RvB, is het comité er vanuit gegaan dat dit dus een verwisseling van beide aandoeningen betreft in de RvB brief.

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Belangenvereniging LOA/LHON	1. Onderzoek 2. Behandeling 3. Patiëntvoorlichting	1. Geen

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare retinal disorder	Orphacode:	ORPHA:519315
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare choroidal disorder	Orphacode:	ORPHA:519309
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Infective keratitis	Orphacode:	ORPHA:519278
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Uveitis	Orphacode:	ORPHA:98715
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Color vision disease	Orphacode:	ORPHA:98658
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Von Hippel-Lindau disease	Orphacode:	ORPHA:892
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Endophthalmitis	Orphacode:	ORPHA:199323
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	5.1.2e hereditary optic neuropathy	Orphacode:	ORPHA:104
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	leber plus disease	Orphacode:	ORPHA:99718
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Inherited retinal disorder	Orphacode:	ORPHA:71862
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare retinal disorder		Orphacode:	ORPHA:519315	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare choroidal disorder		Orphacode:	ORPHA:519309	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Infective keratitis		Orphacode:	ORPHA:519278	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Uveitis		Orphacode:	ORPHA:98715	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Color vision disease		Orphacode:	ORPHA:98658	



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	5.1.2e 5.1.2e disease		Orphacode:	ORPHA:892	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Endophthalmitis		Orphacode:	ORPHA:199323	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	5.1.2e hereditary optic neuropathy		Orphacode:	ORPHA:104	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	leber plus disease		Orphacode:	ORPHA:99718	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Inherited retinal disorder		Orphacode:	ORPHA:71862	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	1e contactpersoon	Disease Name	Orphacode	Besluit	Na heroverweging
202367	Oogziekenhuis Rotterdam	.	Rotterdam Center for Orbital Auto-immune Disorders	5.1.25.1.2e 5.1.25.1.2e 5.1.2e	Necrobiotic xanthogranuloma	ORPHA:158011	reject	
202367	Oogziekenhuis Rotterdam	.	Rotterdam Center for Orbital Auto-immune Disorders		IgG4-related ophthalmic disease	ORPHA:449563	reject	
202367	Oogziekenhuis Rotterdam	.	Rotterdam Center for Orbital Auto-immune Disorders		Euthyroid Graves orbitopathy	ORPHA:466682	approved	
202284	Oogziekenhuis Rotterdam	Erasmus MC	Rotterdam centre rare eye cancer		Malignant melanoma of the mucosa	ORPHA:168999	approved	
202284	Oogziekenhuis Rotterdam	Erasmus MC	Rotterdam centre rare eye cancer		Iveal melanoma	ORPHA:39044	approved	
195084	Oogziekenhuis Rotterdam		Rare Eye Disease Center Rotterdam		Leber hereditary optic neuropathy	ORPHA:104	approved	
195084	Oogziekenhuis Rotterdam		Rare Eye Disease Center Rotterdam		Endophthalmitis	ORPHA:199323	approved	
195084	Oogziekenhuis Rotterdam		Rare Eye Disease Center Rotterdam		Infective keratitis	ORPHA:519278	reject	
195084	Oogziekenhuis Rotterdam		Rare Eye Disease Center Rotterdam		Rare choroidal disorder	ORPHA:519309	reject	approved
195084	Oogziekenhuis Rotterdam		Rare Eye Disease Center Rotterdam		Rare retinal disorder	ORPHA:519315	reject	reject
195084	Oogziekenhuis Rotterdam		Rare Eye Disease Center Rotterdam		Inherited retinal disorder	ORPHA:71862	approved	
195084	Oogziekenhuis Rotterdam		Rare Eye Disease Center Rotterdam		Von Hippel-Lindau disease	ORPHA:892	reject	
195084	Oogziekenhuis Rotterdam		Rare Eye Disease Center Rotterdam		Color vision disease	ORPHA:98658	approved	
195084	Oogziekenhuis Rotterdam		Rare Eye Disease Center Rotterdam		Uveitis	ORPHA:98715	reject	
195084	Oogziekenhuis Rotterdam		Rare Eye Disease Center Rotterdam		Leber plus disease	ORPHA:99718	reject	reject





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @oogziekenhuis.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Stichting Oogziekenhuis Rotterdam  
T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 70030  
3000 LM ROTTERDAM

Datum 20 april 2022  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Bij brief van 2 maart 2022, met kenmerk 3331686-1025869-CZ, heb ik u mijn herziene besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

U heeft mij, in reactie hierop, op 21 maart 2022 per mail laten weten dat mijn herziene besluit van 2 maart 2022 afwijkt van het advies van het beoordelingscomité ten aanzien van de aandoening 5.1.2e "plus disease" (ORPHA: 99718).

In mijn beschikking van 2 maart jl. is de aandoening 5.1.2e "plus disease" (ORPHA: 99718) per abuis goedgekeurd.

Via de mail bent u op 4 april 2022 geïnformeerd dat de beschikking van 2 maart 2022 op dit punt zal worden herzien.

Met deze herziening herstel ik deze fout in de herziene beschikking van 2 maart 2022, met kenmerk 3331686-1025869-CZ.

## Besluit

Ik wijzig mijn beschikking van 2 maart 2022 met kenmerk 3331686-1025869-CZ, op het volgende punt zoals hieronder aangegeven in het oranje:

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
195084	Rare Eye Disease Center Rotterdam	Rare retinal disorder	ORPHA:519315	reject
		Rare choroidal disorder	ORPHA:519309	approved
		Infective keratitis	ORPHA:519278	reject
		Uveitis	ORPHA:98715	reject
		Color vision disease	ORPHA: 98658	approved
		5.1.2e 5.1.2e disease	ORPHA:892	reject
		Endophthalmitis	ORPHA: 199323	approved

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
F 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3355286-1028055-CZ  
**Bijlagen**  
1

**Uw brief**  
30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

		Leber hereditary optic neuropathy	ORPHA:104	approved
		Leber plus disease	ORPHA:99718	reject
		Inherited retinal disorder	ORPHA:71862	approved

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3355286-1028055-CZ

Bovengenoemde (kandidaat) expertisecentrum verkrijgt met deze beschikking **geen** erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het oranje aangegeven aandoening.

### Motivering bij het besluit

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij geadviseerd.

Het beoordelingscomité heeft geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van het (kandidaat) expertisecentrum Rare Eye Disease Center Rotterdam niet voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoening:

- **5.1.2e** plus disease met het ORPHA-code 99718.

Ik heb per abuis in de beschikking van 2 maart jl. betreffende zeldzame aandoening goedgekeurd terwijl uit het advies duidelijk blijkt dat het niet voldoet aan de gestelde eisen.

Tot slot wil ik opmerken dat mijn herziene besluit van 2 maart 2022, kenmerk 3331686-1025869-CZ, ongewijzigd blijft voor alle andere zeldzame aandoeningen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

**5.1.2e** **5** **5.1.2e** **5.1.2e** [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Hoogachtend,  
de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

**Kenmerk**  
3355286-1028055-CZ

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2021 waartegen u op 26 oktober 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij binnen twee weken schriftelijk te laten weten of u uw bezwaarschrift van 26 oktober 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

**Kenmerk**  
3355286-1028055-CZ

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: [5.1.2e](#) [5.1.2e](#) [5.1.2e](#) [5.1.2e](#)



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [rvb@prinsesmaximacentrum.nl](mailto:rvb@prinsesmaximacentrum.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Prinses Máxima Centrum

T.a.v. [redacted]  
Postbus 113  
3720 AC BILTHOVEN

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted]

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted]  
F [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

**Inlichtingen bij**  
[redacted]

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted]  
M [redacted]  
F [redacted]  
[redacted]@minvws.nl

**Kenmerk**  
3261423-1015890-CZ

**Bijlagen**  
3

**Uw brief**  
30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



**Motivering bij het besluit**

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
 3261423-1015890-CZ

**Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
232070	UMC Utrecht	UMC Utrecht Expertise Centre for testicular and extragonadal germ cell tumors	Germ cell tumor	ORPHA:3399
			Germ cell tumor of testis	ORPHA:363504
			Extragonadal germ cell tumor	ORPHA:363579

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

**Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
236728	NKI-AvL	Expert centre for Li-Fraumeni syndrome	Li-Fraumeni syndrome	ORPHA:524

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.



De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261423-1015890-CZ

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommekeer te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261423-1015890-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	232070	
Assessment Number:	G-11-33	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for testicular and extragonadal germ cell tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:3399	Germ cell tumor	Final Approved
ORPHA:363579	Extragonadal germ cell tumor	Final Approved
ORPHA:363504	Germ cell tumor of testis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

	5.1.5	

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Germ cell tumor	Orphacode:	ORPHA:3399
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Extragenadal germ cell tumor	Orphacode:	ORPHA:363579
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			

Condition:	Germ cell tumor of testis	Orphacode:	ORPHA:363504
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Germ cell tumor		Orphacode:	ORPHA:3399	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Extragenitaal germ cell tumor		Orphacode:	ORPHA:363579	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Germ cell tumor of testis		Orphacode:	ORPHA:363504	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja







Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [rvb@prinsesmaximacentrum.nl](mailto:rvb@prinsesmaximacentrum.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Prinses Máxima Centrum

T.a.v. 5.1.2e 1 5.1.2e  
Postbus 113  
3720 AC BILTHOVEN

Datum 2 maart 2022  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2021, met kenmerk 3261423-1015890-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 9 november 2021 **(Bijlage 2)**.

Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief **(Bijlage 3)** verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over de betreffende expertisecentra **(Bijlage 4)**.

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2021 conform deze herziene advisering te herzien.

## Besluit

Met deze herziening wijzig ik mijn beschikking d.d. 30 september 2021, kenmerk 3261423-1015890-CZ, op de volgende punten zoals hieronder in het groen weergegeven:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
236728	NKI-AvL	Expert centre for Li-Fraumeni syndrome	Li-Fraumeni syndrome	ORPHA:524	approved

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
F 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e  
Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3331688-1025870-CZ

**Bijlagen**  
4

**Uw brief**  
30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Hiervorgenoemd kandidaat expertisecentrum verkrijgt met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor dit kandidaat expertisecentrum verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261423-1015890-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende clusters van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331688-1025870-CZ

### **Motivering bij het besluit**

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van het volgende kandidaat expertisecentrum voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

- Li-Fraumeni Syndrome, met het ORPHA-code 524.

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet. Gelet op het verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Kenmerk**  
3331688-1025870-CZ

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

*b.a.*

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2021 waartegen u op 9 november 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij **binnen twee weken schriftelijk** te laten weten of u uw bezwaarschrift van 9 november 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

**Kenmerk**  
3331688-1025870-CZ

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: [5.1.2e](#) [5.1.2e](#) [5.1.2e](#) [5.1.2e](#)





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: raadvanbestuur@nki.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Stichting Het Nederlands Kanker Instituut-Antoni van  
Leeuwenhoek Ziekenhuis  
T.a.v. Prof. [redacted]  
Postbus 90202  
1006 BE AMSTERDAM

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted]

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 2 april 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted]  
F [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

[redacted]

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted]

M [redacted]

F [redacted]

[redacted]@minvws.nl

### Kenmerk

3261368-1015876-CZ

### Bijlagen

11

### Uw brief

02-04-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### Motivering bij het besluit

**Kenmerk**  
3261368-1015876-CZ

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

### Positief advies

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
218914		Expert Center for Hereditary Cancer	Lynch syndroom	ORPHA:144
			Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145
			Hereditary mixed polyposis syndrome	ORPHA:157794
			Serrated polyposis syndrome	ORPHA:157798
			Attenuated Familial adenomatous polyposis	ORPHA:220460
			Hereditary diffuse gastric cancer	ORPHA:26106
			Familial adenomatous polyposis	ORPHA:733
201534		Center of rare head and neck tumours	Nasopharyngeal carcinoma	ORPHA:150
			6.12e tumor of salivary glands	ORPHA:276142
			Rare otorhinolaryngologic tumor	ORPHA:98061
201467		Expert centre for rare urological diseases	Tumor of testis and paratestis	ORPHA:363472
			Malignant tumor of penis	ORPHA:398043
199609	UMC Utrecht	Expert Center of Neuroendocrine carcinomas	Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877
195062		Sarcoma Expertise Centre Amsterdam	Soft tissue sarcoma	ORPHA:3394
			Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.



**Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
236728	Prinses Maxima Centrum - PMC	Expert centre for Li-Fraumeni syndrome	Li-Fraumeni syndrome	ORPHA:524
201657		Expert Center for thyroid neoplasm	Thyroid Tumor	ORPHA:100087
			Thyroid carcinoma	ORPHA:100088
199552		Expert Centre of rare thoracic tumours	Thymic tumor	ORPHA:100100
			Pleural mesothelioma	ORPHA:50251

**Kenmerk**  
3261368-1015876-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

**Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
228696	UMC Utrecht	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors	Adrenal/paraganglial tumor	ORPHA:100091	approved
			Central diabetes insipidus	ORPHA:178029	approved
			5.1.2e hypothalamic or pituitary disease	ORPHA:181384	approved
			Hereditary pheochromocytoma-paranglioma	ORPHA:29072	approved
			Prolactinoma	ORPHA:2965	approved
			Congenital adrenal hyperplasia	ORPHA:418	approved
			Craniopharyngioma	ORPHA:54595	approved
			Multiple endocrine neoplasia type 1	ORPHA:652	approved
			Multiple endocrine neoplasia type 2	ORPHA:653	approved
			Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877	reject
			5.1.2e disease	ORPHA:892	approved
			Acquired pituitary hormone deficiency	ORPHA:95502	approved
			Pituitary adenoma	ORPHA:99408	approved
190017	Amsterdam UMC	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	Malignant tumor of fallopian tubes	ORPHA:180242	reject
			Rare vulvovaginal tumor	ORPHA:180312	approved
			Ovarian cancer	ORPHA:213500	approved
			Rare cancer of corpus uteri	ORPHA:213569	approved
			Rare cancer of cervix uteri	ORPHA:213761	approved
			Gestational trophoblastic disease	ORPHA:254685	approved
			Extramammary Paget disease	ORPHA:2800	reject
			Rare gynecological tumor	ORPHA:98063	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

**Kenmerk**  
3261368-1015876-CZ

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261368-1015876-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
t.a.v. Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ DEN HAAG

<b>Kenmerk</b>	<b>Telefoonnummer</b>	<b>Mail</b>	<b>Datum</b>
JS/mdk/21.289	5 1 2e	<a href="mailto:raadvanbestuur@nki.nl">raadvanbestuur@nki.nl</a>	9 november 2021
2021-038-JD	088-9728585	<a href="mailto:rvb@prinsesmaximacentrum.nl">rvb@prinsesmaximacentrum.nl</a>	

Betreft: bezwaarschrift inzake afwijzing expertisecentrum Li-Fraumeni syndroom ORPHA 524

Geachte heer/mevrouw,

Hierbij maken wij, namens de Raad van Bestuur van het Antoni van Leeuwenhoek en de Raad van Bestuur van het Prinses Máxima Centrum, bezwaar tegen het besluit van 30 september 2021 met kenmerk 3261368-1015876-CZ, waarin de aanvraag voor erkenning van het expertisecentrum Li-Fraumeni syndroom afgewezen wordt. Een kopie van dit besluit, van de onderbouwing van dit besluit en van de machtiging getekend door beide centra, is bijgesloten.

De bezwaren zijn als volgt:

1. In de onderbouwing wordt aangegeven '*Advies is dus om samen met PMC aan te vragen*'. Graag willen wij u erop wijzen dat het verzoek, zoals u adviseert, daadwerkelijk al gezamenlijk is aangevraagd door beide centra. Zowel de Raad van Bestuur van het Antoni van Leeuwenhoek, als de Raad van Bestuur van het Prinses Máxima Centrum hebben akkoord gegeven voor deze gezamenlijke aanvraag. Zie ook bijlage 3 (aanvraagformulieren erkenning ECZA Li-Fraumeni syndroom getekend door Raad van Bestuur van beide centra).
2. Verder wordt aangegeven dat de wetenschappelijke output van het centrum te beperkt is. Het Li-Fraumeni syndroom is zeer zeldzaam en de patiëntengroep derhalve klein. Daarom is landelijk afgesproken dat de medische controles in twee centra (Antoni van Leeuwenhoek en Prinses Máxima Centrum) worden uitgevoerd. Deze centra hebben hierdoor het grootste deel van de Nederlandse Li-Fraumeni patiënten (volwassenen en kinderen) onder controle. Binnen de beide centra, en gezamenlijk, wordt wetenschappelijk onderzoek met en gericht op deze patiëntengroep verricht:  
In het Antoni van Leeuwenhoek worden de volwassenen TP53-mutatiedragers, die kiezen voor een jaarlijkse surveillance, in studieverband gevolgd wat betreft hun ervaringen met deze controles.

Hierover zijn de afgelopen jaren (inter)nationaal presentaties gegeven, waaronder op het jaarlijkse ESMO congres. Deze studies zullen leiden tot publicaties, die echter nu nog niet beschikbaar zijn gezien de kleine groep patiënten en de follow-upduur die voor dergelijk onderzoek noodzakelijk is. In het Prinses Máxima Centrum zijn de laatste jaren diverse projecten gestart op het gebied van de medische en psychosociale aspecten van deze aandoening bij kinderen. Tot voor kort was men terughoudend om voorspellende diagnostiek naar het Li-Fraumeni syndroom aan te bieden op de kinderleeftijd, hetgeen vanzelfsprekend wetenschappelijk onderzoek naar medische en psychosociale aspecten van deze aandoening bij kinderen bemoeilijkte. Dit beleid is recentelijk gewijzigd. Nu deze kinderen beter in beeld zijn én op één plek in het land begeleid worden zijn de mogelijkheden voor wetenschappelijk onderzoek veel groter wat heeft geleid tot het opstarten van diverse projecten, ook in samenwerking met het AVL-NKI. Deze projecten zullen in de komende jaren tot publicaties leiden.

3. Wij constateren dat er geen beoordeling van de patiëntenvereniging gevraagd is. Het 5.1.2e van Leeuwenhoek heeft een goede en langdurige relatie met de European Li-Fraumeni Families Foundation (zie ook ELFF-EU – Li-FRAUMENI FAMILIES FOUNDATION (lifraumeni.eu)). Wij betreuren het dat het verzoek om de aanvraag te beoordelen hen niet heeft bereikt, en dat deze beoordeling dus niet is meegenomen in de aanvraag.

Samenvattend weerleggen wij het belangrijkste bezwaar, namelijk dat de aanvraag niet samen met het Prinses Máxima Centrum gedaan is, door te stellen dat de aanvraag wel in gezamenlijkheid is gedaan. Daarnaast willen wij benadrukken dat wij in beide centra, ondanks de kleine patiëntengroep, meerdere wetenschappelijke projecten uitvoeren, mede in goede samenwerking met de patiëntenvereniging.

Wij verzoeken u dan ook dit bezwaar te heroverwegen en te beslissen dat de erkenning voor het ECZA voor 5.1.2e syndroom met ORPHA 524 wordt omgezet naar een positief advies.

Hoogachtend,

5.1.2e

5.1.2e

Lid Raad van Bestuur Antoni van Leeuwenhoek, medisch directeur

5.1.2e

5.1.2e

Lid Raad van Bestuur Prinses Máxima Centrum

Bijlagen:

1. Kopie besluit met kenmerk 3261368-1015876-CZ
2. Kopie onderbouwing van dit besluit
3. Machtiging aanvraag erkenning ECZA getekend door RvB van Antoni van Leeuwenhoek en Prinses Máxima Centrum

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	236728	
Assessment Number:	G-15-8	
Name center of expertise:	Expert centre for Li-Fraumeni syndrome	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:524	Li-Fraumeni syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 5.1.2d Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN	Ja	
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>De wetenschappelijke output vanuit dit centrum is te beperkt. Indien het centrum gezamenlijk was aangevraagd met Prinses Maxima Centrum dan was er gezamenlijk wellicht wel voldoende output geweest.</p> <p>Advies is dus om samen met PMC aan te vragen.</p> <p>Verbetersuggesties referenten: Wellicht specifieke info voor LF patiënten op website. Database breder delen.</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		




## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Li-Fraumeni syndrome	Orphacode:	ORPHA:524
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Li-Fraumeni syndrome		Orphacode:	ORPHA:524	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Stichting Het Nederlands Kanker Instituut-Antoni van Leeuwenhoek Ziekenhuis
2.	E-mailadres instelling RvB	raadvanbestuur@nki.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	medischdirecteur@nki.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	40530817
8.	Postadres	Postbus 90203
9.	Postcode en vestigingsplaats	1006 BE Amsterdam

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bovenstaand overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e	
Functie		lid Raad van Bestuur
Plaats	Amsterdam	
Handtekening	5.1.2e	



**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam expertisecentrum (in Engels)	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode
218914	Expert Center for Hereditary Cancer	Familial adenomatous polyposis	ORPHA:733
218914	Expert Center for Hereditary Cancer	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145
218914	Expert Center for Hereditary Cancer	Lynch syndroom	ORPHA:144
218914	Expert Center for Hereditary Cancer	Hereditary mixed polyposis syndrome	ORPHA:157794
218914	Expert Center for Hereditary Cancer	Serrated polyposis syndrome	ORPHA:157798
218914	Expert Center for Hereditary Cancer	Attenuated Familial adenomatous polyposis	ORPHA:220460
218914	Expert Center for Hereditary Cancer	Hereditary diffuse gastric cancer	ORPHA:26106
236728	Expert centre for Li-Fraumeni syndrome	Li-Fraumeni syndrome	ORPHA:524
201657	Expert Center for thyroid neoplasm	Thyroid carcinoma	ORPHA:100088
201657	Expert Center for thyroid neoplasm	Thyroid Tumor	ORPHA:100087
201534	Center of rare head and neck tumours	Nasopharyngeal carcinoma	ORPHA:150
201534	Center of rare head and neck tumours	Rare tumor of salivary glands	ORPHA:276142
201534	Center of rare head and neck tumours	Rare otorhinolaryngologic tumor	ORPHA:98061
201467	Expert centre for rare urological diseases	Tumor of testis and paratestis	ORPHA:363472

201467	Expert centre for rare urological diseases	Malignant tumor of penis	ORPHA:398043
199609	Expert Center of Neuroendocrine carcinomas	Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877
199552	Expert Centre of rare thoracic tumours	Thymic tumor	ORPHA:100100
199552	Expert Centre of rare thoracic tumours	Pleural mesothelioma	ORPHA:50251
195062	Sarcoma Expertise Centre Amsterdam	Soft tissue sarcoma	ORPHA:3394
195062	Sarcoma Expertise Centre Amsterdam	Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890
190017	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	Gestational trophoblastic disease	ORPHA:254685
190017	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	Ovarian cancer	ORPHA:213500
190017	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	Rare vulvovaginal tumor	ORPHA:180312
190017	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	Rare cancer of corpus uteri	ORPHA:213569
190017	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	Rare cancer of cervix uteri	ORPHA:213761
190017	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	Extramammary Paget disease	ORPHA:2800
190017	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	Rare gynecological tumor	ORPHA:98063
190017	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	Malignant tumor of fallopian tubes	ORPHA:180242





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Aanlevergegevens:

**Formulier via de mail sturen naar:** [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Prinses Máxima Centrum voor kinderoncologie
2.	E-mailadres instelling RvB	rvb@prinsesmaximacentrum.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e prinsesmaximacentrum.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @prinsesmaximacentrum.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	54327946
8.	Postadres	Heidelberglaan 25
9.	Postcode en vestigingsplaats	3584 CS Utrecht

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bovenstaand overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e
Functie	Lid Raad van Bestuur
Plaats	Utrecht
Handtekening	5.1.2e

**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam expertisecentrum (in Engels)	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode
236728	Expert center for Li Fraumeni syndrome	L-Fraumeni syndroom	524



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	236728	
Assessment Number:	G-15-8	
Name center of expertise:	Expert centre for Li-Fraumeni syndrome	
Name main contact:	1.26.1.2a5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:524	Li-Fraumeni syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN	Ja	
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>De wetenschappelijke output vanuit dit centrum is te beperkt. Indien het centrum gezamenlijk was aangevraagd met Prinses Maxima Centrum dan was er gezamenlijk wellicht wel voldoende output geweest.</p> <p>Advies is dus om samen met PMC aan te vragen.</p> <p>Verbetersuggesties referenten: Wellicht specifieke info voor LF patiënten op website. Database breder delen.</p> <p>ADVIES NA HEROVERWEGING: Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat het zelf een fout heeft gemaakt m.b.t. het partnerschap van het Prinses Maxima Centrum (excuses) en dat de aanvraag voldoet aan de gestelde criteria voor het wetenschappelijk onderzoek . Hiermee wordt ook voldaan aan de ingangseis van erkenning voor minimaal één ERN subthema.</p>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Li-Fraumeni syndrome	Orphacode:	ORPHA:524
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Li-Fraumeni syndrome		Orphacode:	ORPHA:524	
1.1, 3.1 en	Ja	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
------------------	--	---------------	--	--	--

[illegible]

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	210195	
Assessment Number:	G-26-5	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:163637	Rare disorders related with pregnancy, childbirth and puerperium	Reject
ORPHA:244242	HELLP syndrome	Reject
ORPHA:275555	Preeclampsia	Reject
ORPHA:439167	Placental insufficiency	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare disorders related with pregnancy, childbirth and puerperium	Orphacode:	ORPHA:163637
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	HELLP syndrome	Orphacode:	ORPHA:244242
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks



Condition:	Preeclampsia	Orphacode:	ORPHA:275555
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Placental insufficiency	Orphacode:	ORPHA:439167
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare disorders related with pregnancy, childbirth and puerperium		Orphacode:	ORPHA:163637	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	HELLP syndrome		Orphacode:	ORPHA:244242	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Preeclampsia		Orphacode:	ORPHA:275555	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Placental insufficiency		Orphacode:	ORPHA:439167	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193437	
Assessment Number:	G-2-3	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Congenital disorders of dental development	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1452	Cleidocranial dysplasia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Cleidocranial dysplasia	Orphacode:	ORPHA:1452
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Cleidocranial dysplasia		Orphacode:	ORPHA:1452	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193569	
Assessment Number:	G-3-2	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Adrenal diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:553	Cushing syndrome	Final Approved
ORPHA:1501	Adrenocortical carcinoma	Reject
ORPHA:181412	Adrenogenital syndrome	Reject
Orpha:418	Congenital adrenal hyperplasia	Final Approved
ORPHA:181415	Rare primary hyperaldosteronism	Final Approved
ORPHA:235936	Familial hyperaldosteronism	Final Approved
ORPHA:101958	Primary adrenal insufficiency	Reject
ORPHA:100091	Adrenal/paraganglial tumor	Final Approved
ORPHA:652	Multiple endocrine neoplasia type 1	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Cushing syndrome	Orphacode:	ORPHA:553
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Adrenocortical carcinoma	Orphacode:	ORPHA:1501
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Adrenogenital syndrome	Orphacode:	ORPHA:181412
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Congenital adrenal hyperplasia	Orphacode:	Orpha:418
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Rare primary hyperaldosteronism	Orphacode:	ORPHA:181415
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Familial hyperaldosteronism	Orphacode:	ORPHA:235936
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Primary adrenal insufficiency	Orphacode:	ORPHA:101958
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Adrenal/paraganglial tumor	Orphacode:	ORPHA:100091
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Multiple endocrine neoplasia type 1	Orphacode:	ORPHA:652
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cushing syndrome	Orphacode:	ORPHA:553		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Adrenocortical carcinoma	Orphacode:	ORPHA:1501		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Adrenogenital syndrome	Orphacode:	ORPHA:181412		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



3.4.1 Indicatoren 4<sup>1,2</sup> Indicatoren

Condition:	Congenital adrenal hyperplasia		Orphacode:	Orpha:418	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Rare primary hyperaldosteronism		Orphacode:	ORPHA:181415	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Familial hyperaldosteronism		Orphacode:	ORPHA:235936	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Primary adrenal insufficiency		Orphacode:	ORPHA:101958	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Adrenal/paraganglial tumor		Orphacode:	ORPHA:100091	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Multiple endocrine neoplasia type 1		Orphacode:	ORPHA:652	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193619	
Assessment Number:	G-2-4	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Craniofacial disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:139390	Isolated craniosynostosis	Final Approved
ORPHA:139393	Syndromic craniosynostosis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

	5.1.5	

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Isolated craniosynostosis	Orphacode:	ORPHA:139390
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Syndromic craniosynostosis	Orphacode:	ORPHA:139393
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Isolated craniosynostosis	Orphacode:	ORPHA:139390

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Syndromic craniosynostosis		Orphacode:	ORPHA:139393	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193667	
Assessment Number:	G-3-3	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise Sex & Gender	
Name main contact:	<div>5.1.2e</div> <div>1.2e</div> <div>5.1.2e</div>	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98078	46,XX disorder of sex development induced by androgens excess	Final Approved
ORPHA:325351	46,XY disorder of sex development of endocrine origin	Final Approved
ORPHA:238666	Isolated congenital hypogonadotropic hypogonadism	Final Approved
ORPHA:881	Turner syndrome	Final Approved
ORPHA:459690	Gender dysphoria	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks			
Condition:	46,XX disorder of sex development induced by androgens excess	Orphacode:	ORPHA:98078
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1    Checks 2 - Checks			
Condition:	46,XY disorder of sex development of endocrine origin	Orphacode:	ORPHA:325351
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1    Checks 3 - Checks			
Condition:	Isolated congenital hypogonadotropic hypogonadism	Orphacode:	ORPHA:238666



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	5.1.2e syndrome	Orphacode:	ORPHA:881
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Gender dysphoria	Orphacode:	ORPHA:459690
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	46,XX disorder of sex development induced by androgens excess			Orphacode:	ORPHA:98078
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	46,XY disorder of sex development of endocrine origin			Orphacode:	ORPHA:325351
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Isolated congenital hypogonadotropic hypogonadism			Orphacode:	ORPHA:238666
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	5.1.2e syndrome			Orphacode:	ORPHA:881
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Gender dysphoria			Orphacode:	ORPHA:459690
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:				Orphacode:	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	
------------------------------	--	-------------------------------------	--	------------------------	--

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	Radboudumc
AIMS ID:	193716
Assessment Number:	G-12-1
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Haemophilia and rare coagulation disorders
Name main contact:	5.1.2e

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:448	Hemophilia	Final Approved
ORPHA:903	Von Willebrand disease	Final Approved
ORPHA:98429	Rare coagulation disorder	Final Approved
ORPHA:248326	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	Reject

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité
---

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hemophilia	Orphacode:	ORPHA:448
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Von Willebrand disease	Orphacode:	ORPHA:903
------------	------------------------	------------	-----------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Rare coagulation disorder	Orphacode:	ORPHA:98429
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	Orphacode:	ORPHA:248326
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hemophilia		Orphacode:	ORPHA:448	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Von Willebrand disease		Orphacode:	ORPHA:903	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare coagulation disorder		Orphacode:	ORPHA:98429	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly		Orphacode:	ORPHA:248326	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t





# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193751	
Assessment Number:	G-12-2	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Iron disorders	
Name main contact:	5 1 2 e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:309842	Disorder of iron metabolism and transport	Final Approved
ORPHA:1047	Sideroblastic anemia	Final Approved
ORPHA:98360	Constitutional anemia due to iron metabolism disorder	Final Approved
ORPHA:247790	FTH1-related iron overload	Reject
ORPHA:220489	Rare hereditary hemochromatosis	Final Approved
ORPHA:163	Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Disorder of iron metabolism and transport	Orphacode:	ORPHA:309842
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Sideroblastic anemia	Orphacode:	ORPHA:1047
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Constitutional anemia due to iron metabolism disorder	Orphacode:	ORPHA:98360
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	FTH1-related iron overload	Orphacode:	ORPHA:247790
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Rare hereditary hemochromatosis	Orphacode:	ORPHA:220489
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome	Orphacode:	ORPHA:163
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder of iron metabolism and transport		Orphacode:	ORPHA:309842	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Sideroblastic anemia		Orphacode:	ORPHA:1047	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Constitutional anemia due to iron metabolism disorder		Orphacode:	ORPHA:98360	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	FTH1-related iron overload		Orphacode:	ORPHA:247790	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hereditary hemochromatosis		Orphacode:	ORPHA:220489	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome		Orphacode:	ORPHA:163	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193813	
Assessment Number:	G-11-16	
Name center of expertise:	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:252175	Vestibular schwannoma	Reject
ORPHA:252164	Benign schwannoma	Reject
ORPHA:252057	Tumor of cranial and spinal nerves	Reject
ORPHA:178	Chordoma	Reject
ORPHA:637	Neurofibromatosis type 2	Reject
ORPHA:94080	Non-functioning paraganglioma	Reject
ORPHA:324299	Multiple paragangliomas associated with polycythemia	Reject
ORPHA:289596	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	Reject
ORPHA:420402	Semicircular canal dehiscence syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks

Condition:	Vestibular schwannoma	Orphacode:	ORPHA:252175
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

2.2.1    Checks 2 - Checks

Condition:	Benign schwannoma	Orphacode:	ORPHA:252164
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

2.3.1    Checks 3 - Checks

Condition:	Tumor of cranial and spinal nerves	Orphacode:	ORPHA:252057
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Chordoma	Orphacode:	ORPHA:178
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Neurofibromatosis type 2	Orphacode:	ORPHA:637
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Non-functioning paraganglioma	Orphacode:	ORPHA:94080
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Multiple paragangliomas associated with polycythemia	Orphacode:	ORPHA:324299
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	Orphacode:	ORPHA:289596
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Semicircular canal dehiscence syndrome	Orphacode:	ORPHA:420402
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vestibular schwannoma		Orphacode:	ORPHA:252175	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Benign schwannoma		Orphacode:	ORPHA:252164	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Tumor of cranial and spinal nerves		Orphacode:	ORPHA:252057	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>3.4.1    Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chordoma		Orphacode:	ORPHA:178	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1    Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neurofibromatosis type 2		Orphacode:	ORPHA:637	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1    Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non-functioning paraganglioma		Orphacode:	ORPHA:94080	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1    Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple paragangliomas associated with polycythemia		Orphacode:	ORPHA:324299	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1    Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma		Orphacode:	ORPHA:289596	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1    Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Semicircular canal dehiscence syndrome		Orphacode:	ORPHA:420402	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193834	
Assessment Number:	G-11-2	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Sarcomas	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68411	Rare bone tumor	Final Approved
ORPHA:223727	Bone sarcoma	Final Approved
ORPHA:71209	Rare soft tissue tumor	Final Approved
ORPHA:44890	Gastrointestinal stromal tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare bone tumor	Orphacode:	ORPHA:68411
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Bone sarcoma	Orphacode:	ORPHA:223727
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Rare soft tissue tumor	Orphacode:	ORPHA:71209
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Gastrointestinal stromal tumor	Orphacode:	ORPHA:44890
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare bone tumor		Orphacode:	ORPHA:68411	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Bone sarcoma		Orphacode:	ORPHA:223727	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare soft tissue tumor		Orphacode:	ORPHA:71209	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Gastrointestinal stromal tumor		Orphacode:	ORPHA:44890	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193882	
Assessment Number:	G-11-3	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Neuro-oncology	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:251558	Rare tumor of the neuroepithelial tissue	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare tumor of the neuroepithelial tissue	Orphacode:	ORPHA:251558
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare tumor of the neuroepithelial tissue		Orphacode:	ORPHA:251558	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193930	
Assessment Number:	G-11-4	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Head and neck and salivary gland tumours	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:276142	Rare tumor of salivary glands	Final Approved
ORPHA:290849	Rare head and neck tumor	Final Approved
ORPHA:79140	Cutaneous neuro-endocrine carcinoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare tumor of salivary glands	Orphacode:	ORPHA:276142
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Rare head and neck tumor	Orphacode:	ORPHA:290849
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Cutaneous neuro-endocrine carcinoma	Orphacode:	ORPHA:79140
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare tumor of salivary glands		Orphacode:	ORPHA:276142	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Rare head and neck tumor		Orphacode:	ORPHA:290849	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Cutaneous neuro-endocrine carcinoma		Orphacode:	ORPHA:79140	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	176008	
Assessment Number:	G-11-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Thyroid carcinomas	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:100087	Thyroid tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Thyroid tumor	Orphacode:	ORPHA:100087
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Thyroid tumor		Orphacode:	ORPHA:100087	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193978	
Assessment Number:	G-7-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Congenital malformations of the intestinal tract	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:557	Isolated anorectal malformation	Final Approved
ORPHA:228113	Anal fistula	Reject
ORPHA:887	VACTERL/VATER association	Reject
ORPHA:3027	Caudal regression sequence	Reject
ORPHA:388	Hirschsprung disease	Final Approved
ORPHA:97945	Intestinal malformation	Reject
ORPHA:2368	Gastroschisis	Final Approved
ORPHA:660	Omphalocele	Reject
ORPHA:494421	Sacroccoccygeal teratoma	Final Approved
ORPHA:294422	Chronic intestinal failure	Final Approved
ORPHA:104008	Short bowel syndrome	Reject
ORPHA:2978	Chronic intestinal pseudoobstruction	Reject
ORPHA:2140	Congenital diaphragmatic hernia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	



11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Isolated anorectal malformation	Orphacode:	ORPHA:557
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Anal fistula	Orphacode:	ORPHA:228113
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	VACTERL/VATER association	Orphacode:	ORPHA:887
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Caudal regression sequence	Orphacode:	ORPHA:3027
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Hirschsprung disease	Orphacode:	ORPHA:388
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Intestinal malformation	Orphacode:	ORPHA:97945
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Gastroschisis	Orphacode:	ORPHA:2368
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Omphalocele	Orphacode:	ORPHA:660
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	Sacroccocygeal teratoma	Orphacode:	ORPHA:494421
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.10.1 Checks 10 - Checks

Condition:	Chronic intestinal failure	Orphacode:	ORPHA:294422
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.11.1 Checks 11 - Checks

Condition:	Short bowel syndrome	Orphacode:	ORPHA:104008
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.12.1 Checks 12 - Checks

Condition:	Chronic intestinal pseudoobstruction	Orphacode:	ORPHA:2978
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.13.1 Checks 13 - Checks

Condition:	Congenital diaphragmatic hernia	Orphacode:	ORPHA:2140
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	
<b>2.15.1 Checks 15 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Isolated anorectal malformation		Orphacode:	ORPHA:557	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Anal fistula		Orphacode:	ORPHA:228113	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	VACTERL/VATER association		Orphacode:	ORPHA:887	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Caudal regression sequence		Orphacode:	ORPHA:3027	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hirschsprung disease		Orphacode:	ORPHA:388	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Intestinal malformation		Orphacode:	ORPHA:97945	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					

Condition:	Gastroschisis		Orphacode:	ORPHA:2368	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Omphalocele		Orphacode:	ORPHA:660	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Sacrococcygeal teratoma		Orphacode:	ORPHA:494421	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chronic intestinal failure		Orphacode:	ORPHA:294422	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Short bowel syndrome		Orphacode:	ORPHA:104008	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chronic intestinal pseudoobstruction		Orphacode:	ORPHA:2978	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital diaphragmatic hernia		Orphacode:	ORPHA:2140	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	
<b>3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	194039	
Assessment Number:	G-5-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Rare kidney diseases	
Name main contact:	5 1 2 e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:93548	Glomerular disease	Final Approved
ORPHA:93603	Rare renal tubular disease	Final Approved
ORPHA:93587	Familial cystic renal disease	Final Approved
ORPHA:93545	Renal or urinary tract malformation	Final Approved
ORPHA:93593	Nephropathy secondary to a storage or other metabolic disease	Final Approved
ORPHA:93573	Thrombotic microangiopathy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		




## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Glomerular disease	Orphacode:	ORPHA:93548
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Rare renal tubular disease	Orphacode:	ORPHA:93603
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Familial cystic renal disease	Orphacode:	ORPHA:93587
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Renal or urinary tract malformation	Orphacode:	ORPHA:93545
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Nephropathy secondary to a storage or other metabolic disease	Orphacode:	ORPHA:93593
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Thrombotic microangiopathy	Orphacode:	ORPHA:93573
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Glomerular disease		Orphacode:	ORPHA:93548	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Rare renal tubular disease		Orphacode:	ORPHA:93603	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Familial cystic renal disease		Orphacode:	ORPHA:93587	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Renal or urinary tract malformation		Orphacode:	ORPHA:93545	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Nephropathy secondary to a storage or other metabolic disease		Orphacode:	ORPHA:93593	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Thrombotic microangiopathy		Orphacode:	ORPHA:93573	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	194074	
Assessment Number:	G-13-2	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Pediatric urology	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:83001	Urogenital tract malformation	Final Approved
ORPHA:93928	Isolated epispadias	Final Approved
ORPHA:93929	Cloacal exstrophy	Final Approved
ORPHA:93930	Bladder exstrophy	Final Approved
ORPHA:180142	Absence of uterine body	Reject
ORPHA:165704	Non-syndromic urogenital tract malformation	Final Approved
ORPHA:93110	Posterior urethral valve	Final Approved
ORPHA:95706	Posterior hypospadias	Final Approved
ORPHA:394	Classic homocystinuria	Reject
ORPHA:84085	Hinman syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Urogenital tract malformation	Orphacode:	ORPHA:83001
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Isolated epispadias	Orphacode:	ORPHA:93928
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Cloacal exstrophy	Orphacode:	ORPHA:93929
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Bladder exstrophy	Orphacode:	ORPHA:93930
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Absence of uterine body	Orphacode:	ORPHA:180142
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Non-syndromic urogenital tract malformation	Orphacode:	ORPHA:165704
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Posterior urethral valve	Orphacode:	ORPHA:93110
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Posterior hypospadias	Orphacode:	ORPHA:95706
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Classic homocystinuria	Orphacode:	ORPHA:394
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Hinman syndrome	Orphacode:	ORPHA:84085
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Urogenital tract malformation		Orphacode:	ORPHA:83001	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Isolated epispadias		Orphacode:	ORPHA:93928	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cloacal exstrophy		Orphacode:	ORPHA:93929	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Bladder exstrophy		Orphacode:	ORPHA:93930	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Absence of uterine body		Orphacode:	ORPHA:180142	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non-syndromic urogenital tract malformation		Orphacode:	ORPHA:165704	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Posterior urethral valve		Orphacode:	ORPHA:93110	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Posterior hypospadias		Orphacode:	ORPHA:95706	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Classic homocystinuria		Orphacode:	ORPHA:394	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hinman syndrome		Orphacode:	ORPHA:84085	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	194122	
Assessment Number:	G-24-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for CNS and retinal vascular diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:211266	Rare arteriovenous malformation	Final Approved
ORPHA:90065	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	Final Approved
ORPHA:46724	Cerebral arteriovenous malformation	Reject
ORPHA:97339	Dural sinus malformation	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:211266
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	Orphacode:	ORPHA:90065
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Cerebral arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:46724
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Dural sinus malformation	Orphacode:	ORPHA:97339
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:211266
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	Orphacode:	ORPHA:90065
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Cerebral arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:46724
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Dural sinus malformation	Orphacode:	ORPHA:97339
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	194170	
Assessment Number:	G-24-2	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Hemangiomas and congenital vascular anomalies (HECOVAN)	
Name main contact:	5 1 2 e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:211237	Rare vascular tumor	Reject
ORPHA:211252	Rare venous malformation	Reject
ORPHA:2415	Rare lymphatic malformation	Reject
ORPHA:156230	Facial arteriovenous malformation	Reject
ORPHA:141189	Cerebrofacial arteriovenous metameris syndrome	Reject
ORPHA:211247	Rare capillary malformation	Reject
ORPHA:211277	Complex vascular malformation with associated anomalies	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5


2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks

Condition:	Rare vascular tumor	Orphacode:	ORPHA:211237
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

2.2.1    Checks 2 - Checks

Condition:	Rare venous malformation	Orphacode:	ORPHA:211252
------------	--------------------------	------------	--------------



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Rare lymphatic malformation	Orphacode:	ORPHA:2415
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Facial arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:156230
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Cerebrofacial arteriovenous metameris syndrome	Orphacode:	ORPHA:141189
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Rare capillary malformation	Orphacode:	ORPHA:211247
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Complex vascular malformation with associated anomalies	Orphacode:	ORPHA:211277
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare vascular tumor		Orphacode:	ORPHA:211237	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare venous malformation		Orphacode:	ORPHA:211252	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare lymphatic malformation		Orphacode:	ORPHA:2415	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Facial arteriovenous malformation		Orphacode:	ORPHA:156230	
1.1, 3.1 en 3.2:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Zorgpad:					
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cerebrofacial arteriovenous metameric syndrome		Orphacode:	ORPHA:141189	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare capillary malformation		Orphacode:	ORPHA:211247	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Complex vascular malformation with associated anomalies		Orphacode:	ORPHA:211277	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	194234	
Assessment Number:	G-8-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Pulmonary hypertension	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:71198	Rare pulmonary hypertension	Final Approved
ORPHA:275766	Idiopathic pulmonary arterial hypertension	Final Approved
ORPHA:275798	Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease	Final Approved
ORPHA:275803	Pulmonary arterial hypertension associated with congenital heart disease	Final Approved
ORPHA:275837	Pulmonary hypertension owing to lung disease and/or hypoxia	Final Approved
ORPHA:210122	Congenital alveolar capillary dysplasia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name

Sterke punten

Verbeterpunten

5.1.5


**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Rare pulmonary hypertension	Orphacode:	ORPHA:71198
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Idiopathic pulmonary arterial hypertension	Orphacode:	ORPHA:275766
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

<b>Condition:</b>	Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:275798
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

<b>Condition:</b>	Pulmonary arterial hypertension associated with congenital heart disease	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:275803
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

<b>Condition:</b>	Pulmonary hypertension owing to lung disease and/or hypoxia	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:275837
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

<b>Condition:</b>	Congenital alveolar capillary dysplasia	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:210122
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Rare pulmonary hypertension		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:71198	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Idiopathic pulmonary arterial hypertension		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:275766	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:275798	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Pulmonary arterial hypertension associated with congenital heart disease		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:275803	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Pulmonary hypertension owing to lung disease and/or hypoxia		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:275837	
-------------------	---	--	-------------------	--------------	--

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:	Congenital alveolar capillary dysplasia		Orphacode:	ORPHA:210122	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	194292	
Assessment Number:	G-25-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Mycobacterial diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:3389	Tuberculosis	Reject
ORPHA:411703	Pulmonary non-tuberculous mycobacterial infection	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Tuberculosis	Orphacode:	ORPHA:3389
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Pulmonary non-tuberculous mycobacterial infection	Orphacode:	ORPHA:411703
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Tuberculosis		Orphacode:	ORPHA:3389	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Pulmonary non-tuberculous mycobacterial infection		Orphacode:	ORPHA:411703	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	194328	
Assessment Number:	G-6-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Hereditary blindness	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:519315	Rare retinal disorder	Final Approved
ORPHA:519300	Isolated chorioretinal dystrophy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare retinal disorder	Orphacode:	ORPHA:519315
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Isolated chorioretinal dystrophy	Orphacode:	ORPHA:519300
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare retinal disorder		Orphacode:	ORPHA:519315	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Isolated chorioretinal dystrophy		Orphacode:	ORPHA:519300	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	
<b>3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1,2</sup> Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	195180	
Assessment Number:	G-20-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Liver cysts	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:2924	Isolated polycystic liver disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Isolated polycystic liver disease	Orphacode:	ORPHA:2924
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Isolated polycystic liver disease		Orphacode:	ORPHA:2924	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	195215	
Assessment Number:	G-22-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Immunodeficiency and autoinflammation	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101997	Primary immunodeficiency	Final Approved
ORPHA:290839	Autoinflammatory syndrome with immune deficiency	Final Approved
ORPHA:101992	Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly	Final Approved
ORPHA:37748	Schnitzler syndrome	Final Approved
ORPHA:309025	Mevalonate kinase deficiency	Final Approved
ORPHA:93665	Autoinflammatory syndrome	Final Approved
ORPHA:319719	Autoinflammatory syndrome of children	Final Approved
ORPHA:92	Juvenile idiopathic arthritis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

1.6    **Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


2. Checks

2.1.1    **Checks 1 - Checks**

Condition:	Primary immunodeficiency	Orphacode:	ORPHA:101997
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Autoinflammatory syndrome with immune deficiency	Orphacode:	ORPHA:290839
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly	Orphacode:	ORPHA:101992
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	5.1.2e syndrome	Orphacode:	ORPHA:37748
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Mevalonate kinase deficiency	Orphacode:	ORPHA:309025
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Autoinflammatory syndrome	Orphacode:	ORPHA:93665
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Autoinflammatory syndrome of children	Orphacode:	ORPHA:319719
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Juvenile idiopathic arthritis	Orphacode:	ORPHA:92
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Primary immunodeficiency		Orphacode:	ORPHA:101997	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Autoinflammatory syndrome with immune deficiency		Orphacode:	ORPHA:290839	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 5.1.2e Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly		Orphacode:	ORPHA:101992	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	5.1.2e syndrome		Orphacode:	ORPHA:37748	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Mevalonate kinase deficiency		Orphacode:	ORPHA:309025	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autoinflammatory syndrome		Orphacode:	ORPHA:93665	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autoinflammatory syndrome of children		Orphacode:	ORPHA:319719	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Juvenile idiopathic arthritis		Orphacode:	ORPHA:92	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	176031	
Assessment Number:	G-14-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for neuromuscular disease	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68381	Neuromuscular disease	Final Approved
ORPHA:269	Facioscapulohumeral dystrophy	Final Approved
ORPHA:270	Oculopharyngeal muscular dystrophy	Final Approved
ORPHA:262	Duchenne and Becker muscular dystrophy	Final Approved
ORPHA:206647	Myotonic dystrophy	Final Approved
ORPHA:2901	Neuralgic amyotrophy	Final Approved
ORPHA:98482	Idiopathic inflammatory myopathy	Final Approved
ORPHA:71864	Muscular channelopathy	Final Approved
ORPHA:97245	Congenital myopathy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5


--	--	--

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Neuromuscular disease	Orphacode:	ORPHA:68381
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Facioscapulohumeral dystrophy	Orphacode:	ORPHA:269
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Oculopharyngeal muscular dystrophy	Orphacode:	ORPHA:270
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Duchenne and Becker muscular dystrophy	Orphacode:	ORPHA:262
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Myotonic dystrophy	Orphacode:	ORPHA:206647
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Neuralgic amyotrophy	Orphacode:	ORPHA:2901
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:	Idiopathic inflammatory myopathy	Orphacode:	ORPHA:98482
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.8.1 Checks 8 - Checks			
Condition:	Muscular channelopathy	Orphacode:	ORPHA:71864
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.9.1 Checks 9 - Checks			
Condition:	Congenital myopathy	Orphacode:	ORPHA:97245
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Neuromuscular disease		Orphacode:	ORPHA:68381	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Facioscapulohumeral dystrophy		Orphacode:	ORPHA:269	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Oculopharyngeal muscular dystrophy		Orphacode:	ORPHA:270	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Duchenne and Becker muscular dystrophy		Orphacode:	ORPHA:262	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren					
Condition:	Myotonic dystrophy		Orphacode:	ORPHA:206647	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:	Neuralgic amyotrophy		Orphacode:	ORPHA:2901	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren					
Condition:	Idiopathic inflammatory myopathy		Orphacode:	ORPHA:98482	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren					
Condition:	Muscular channelopathy		Orphacode:	ORPHA:71864	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren					
Condition:	Congenital myopathy		Orphacode:	ORPHA:97245	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	195278	
Assessment Number:	G-17-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Congenital neurodevelopmental disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:87277	Rare intellectual disability	Final Approved
ORPHA:96169	Koolen-de Vries syndrome	Final Approved
ORPHA:261494	Kleefstra syndrome	Final Approved
ORPHA:2332	KBG syndrome	Final Approved
ORPHA:536391	Rasopathies	Final Approved
ORPHA:739	Prader Willi Syndrome	Final Approved
ORPHA:464306	DYRK1A-related intellectual disability syndrome	Final Approved
ORPHA:500163	SIN3A-related intellectual disability syndrome/Witteveen-Kolk syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		



## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare intellectual disability	Orphacode:	ORPHA:87277
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	5.1.2e syndrome	Orphacode:	ORPHA:96169
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	5.1.2e syndrome	Orphacode:	ORPHA:261494
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	KBG syndrome	Orphacode:	ORPHA:2332
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Rasopathies	Orphacode:	ORPHA:536391
------------	-------------	------------	--------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Prader Willi Syndrome	Orphacode:	ORPHA:739
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	DYRK1A-related intellectual disability syndrome	Orphacode:	ORPHA:464306
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	SIN3A-related intellectual disability syndrome/Witteveen-Kolk syndrome	Orphacode:	ORPHA:500163
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare intellectual disability		Orphacode:	ORPHA:87277	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	5.1.2e syndrome		Orphacode:	ORPHA:96169	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	5.1.2e syndrome		Orphacode:	ORPHA:261494	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	KBG syndrome		Orphacode:	ORPHA:2332	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rasopathies		Orphacode:	ORPHA:536391	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Prader Willi Syndrome		Orphacode:	ORPHA:739	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1    Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	DYRK1A-related intellectual disability syndrome		Orphacode:	ORPHA:464306	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1    Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	SIN3A-related intellectual disability syndrome/Witteveen-Kolk syndrome		Orphacode:	ORPHA:500163	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	195340	
Assessment Number:	G-11-5	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Gallbladder cancer	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:306633	Rare tumor of gallbladder and extrahepatic biliary tract	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare tumor of gallbladder and extrahepatic biliary tract	Orphacode:	ORPHA:306633
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare tumor of gallbladder and extrahepatic biliary tract		Orphacode:	ORPHA:306633	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	195386	
Assessment Number:	G-12-3	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Myeloid hematopoietic disorders and cellular immune therapy	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:171895	Myeloid hemopathy	Reject
ORPHA:52688	Myelodysplastic syndrome	Reject
ORPHA:519	Acute myeloid leukemia	Reject
ORPHA:98823	Chronic myelomonocytic leukemia	Reject
ORPHA:98274	Myeloproliferative neoplasm	Reject
ORPHA:824	Primary myelofibrosis	Reject
ORPHA:521	Chronic myeloid leukemia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		



## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Myeloid hemopathy	Orphacode:	ORPHA:171895
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Myelodysplastic syndrome	Orphacode:	ORPHA:52688
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Acute myeloid leukemia	Orphacode:	ORPHA:519
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Chronic myelomonocytic leukemia	Orphacode:	ORPHA:98823
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Myeloproliferative neoplasm	Orphacode:	ORPHA:98274
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Primary myelofibrosis	Orphacode:	ORPHA:824
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Chronic myeloid leukemia	Orphacode:	ORPHA:521
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Myeloid hemopathy		Orphacode:	ORPHA:171895	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Myelodysplastic syndrome		Orphacode:	ORPHA:52688	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Acute myeloid leukemia		Orphacode:	ORPHA:519	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chronic myelomonocytic leukemia		Orphacode:	ORPHA:98823	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Myeloproliferative neoplasm		Orphacode:	ORPHA:98274	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1    Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary myelofibrosis		Orphacode:	ORPHA:824	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1    Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chronic myeloid leukemia		Orphacode:	ORPHA:521	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	195516	
Assessment Number:	G-24-6	
Name center of expertise:	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:558	Marfan syndrome	Final Approved
ORPHA:60030	Loeys-Dietz syndrome	Final Approved
ORPHA:91387	Familial thoracic aortic aneurysm and aortic dissection	Final Approved
ORPHA:286	Vascular Ehlers-Danlos syndrome	Final Approved
ORPHA:458718	Idiopathic spontaneous coronary artery dissection	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Marfan syndrome	Orphacode:	ORPHA:558
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Loeys-Dietz syndrome	Orphacode:	ORPHA:60030
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Familial thoracic aortic aneurysm and aortic dissection	Orphacode:	ORPHA:91387
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Vascular Ehlers-Danlos syndrome	Orphacode:	ORPHA:286
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Idiopathic spontaneous coronary artery dissection	Orphacode:	ORPHA:458718
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Marfan syndrome		Orphacode:	ORPHA:558	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Loeys-Dietz syndrome		Orphacode:	ORPHA:60030	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Familial thoracic aortic aneurysm and aortic dissection		Orphacode:	ORPHA:91387	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Vascular Ehlers-Danlos syndrome		Orphacode:	ORPHA:286	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Idiopathic spontaneous coronary artery dissection		Orphacode:	ORPHA:458718	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	195541	
Assessment Number:	G-15-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Hereditary cancer	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Final Approved
ORPHA:144	Lynch Syndrome	Final Approved
ORPHA:423776	Hereditary gastric cancer	Final Approved
ORPHA:104010	Intestinal polyposis syndrome	Final Approved
ORPHA:306498	PTEN hamartoma tumor syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Orphacode:	ORPHA:145
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Lynch Syndrome	Orphacode:	ORPHA:144
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Hereditary gastric cancer	Orphacode:	ORPHA:423776
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Intestinal polyposis syndrome	Orphacode:	ORPHA:104010
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	PTEN hamartoma tumor syndrome	Orphacode:	ORPHA:306498
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome		Orphacode:	ORPHA:145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Lynch Syndrome		Orphacode:	ORPHA:144	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Hereditary gastric cancer		Orphacode:	ORPHA:423776	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Intestinal polyposis syndrome		Orphacode:	ORPHA:104010	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren					
Condition:	PTEN hamartoma tumor syndrome		Orphacode:	ORPHA:306498	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	195587	
Assessment Number:	G-12-4	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria and related aplastic anaemia	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:447	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	Final Approved
ORPHA:164823	Rare acquired aplastic anemia	Reject
ORPHA:85	Congenital dyserythropoietic anemia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	Orphacode:	ORPHA:447
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare acquired aplastic anemia	Orphacode:	ORPHA:164823
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Congenital dyserythropoietic anemia	Orphacode:	ORPHA:85
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria		Orphacode:	ORPHA:447	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Rare acquired aplastic anemia		Orphacode:	ORPHA:164823	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Congenital dyserythropoietic anemia		Orphacode:	ORPHA:85	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	176057	
Assessment Number:	G-3-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Pituitary disease	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:181384	Rare hypothalamic or pituitary disease	Reject
ORPHA:101957	Pituitary deficiency	Final Approved
ORPHA:314753	Functioning pituitary adenoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

	5.1.5	

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare hypothalamic or pituitary disease	Orphacode:	ORPHA:181384
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Pituitary deficiency	Orphacode:	ORPHA:101957
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Functioning pituitary adenoma	Orphacode:	ORPHA:314753
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare hypothalamic or pituitary disease		Orphacode:	ORPHA:181384	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Pituitary deficiency		Orphacode:	ORPHA:101957	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

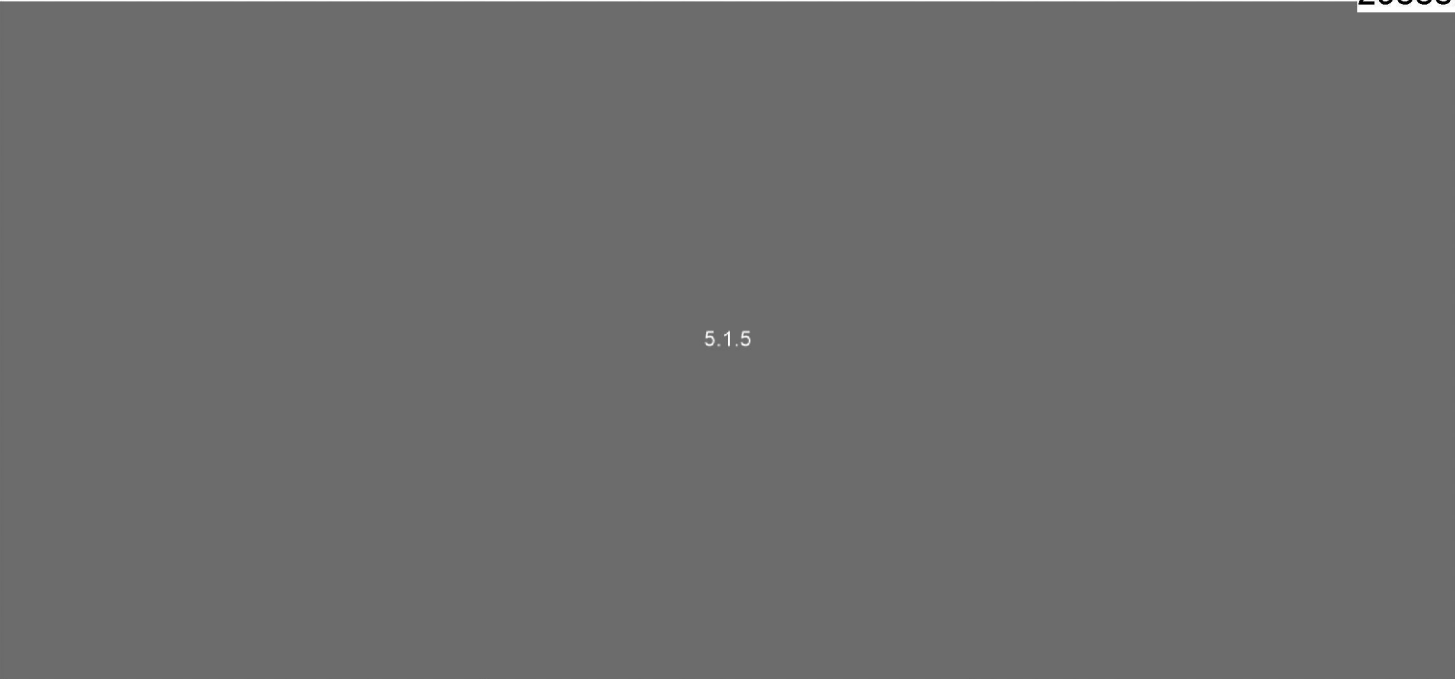
**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Functioning pituitary adenoma		Orphacode:	ORPHA:314753	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	177010	
Assessment Number:	G-13-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Adult urogenital anomalies	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:37202	Interstitial cystitis	Reject
ORPHA:217071	Renal cell carcinoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Interstitial cystitis	Orphacode:	ORPHA:37202
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Renal cell carcinoma	Orphacode:	ORPHA:217071
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Interstitial cystitis		Orphacode:	ORPHA:37202	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Renal cell carcinoma		Orphacode:	ORPHA:217071	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193006	
Assessment Number:	G-18-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Inherited metabolic disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68380	Mitochondrial disease	Final Approved
ORPHA:137	Congenital disorder of glycosylation	Final Approved
ORPHA:71277	Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome	Reject
ORPHA:25	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency	Reject
ORPHA:541423	Growth delay-intellectual disability-hepatopathy syndrome	Reject
ORPHA:414	Gyrate atrophy of choroid and retina	Reject
ORPHA:79192	Disorders of pyridoxine metabolism	Final Approved
ORPHA:79169	Disorders of Neurotransmitter metabolism and transport	Reject
ORPHA:816	Sjögren-Larsson syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Mitochondrial disease	Orphacode:	ORPHA:68380
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Congenital disorder of glycosylation	Orphacode:	ORPHA:137
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome	Orphacode:	ORPHA:71277
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency	Orphacode:	ORPHA:25
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Growth delay-intellectual disability-hepatopathy syndrome	Orphacode:	ORPHA:541423
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Gyrate atrophy of choroid and retina	Orphacode:	ORPHA:414
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Disorders of pyridoxine metabolism	Orphacode:	ORPHA:79192
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Disorders of Neurotransmitter metabolism and transport	Orphacode:	ORPHA:79169
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Sjögren-Larsson syndrome	Orphacode:	ORPHA:816
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Mitochondrial disease		Orphacode:	ORPHA:68380	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital disorder of glycosylation		Orphacode:	ORPHA:137	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome		Orphacode:	ORPHA:71277	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1,2</sup> Indicatoren

Condition:	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency		Orphacode:	ORPHA:25	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Growth delay-intellectual disability-hepatopathy syndrome		Orphacode:	ORPHA:541423	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Gyrate atrophy of choroid and retina		Orphacode:	ORPHA:414	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Disorders of pyridoxine metabolism		Orphacode:	ORPHA:79192	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Disorders of Neurotransmitter metabolism and transport		Orphacode:	ORPHA:79169	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Sjögren-Larsson syndrome		Orphacode:	ORPHA:816	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193231	
Assessment Number:	G-9-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Rare and genetic movement disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:102002	Rare ataxia	Final Approved
ORPHA:685	Hereditary spastic paraplegia	Final Approved
ORPHA:68363	Rare dystonia	Final Approved
ORPHA:68402	Rare parkinsonian disorders	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare ataxia	Orphacode:	ORPHA:102002
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Hereditary spastic paraplegia	Orphacode:	ORPHA:685
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Rare dystonia	Orphacode:	ORPHA:68363



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Rare parkinsonian disorders	Orphacode:	ORPHA:68402
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare ataxia		Orphacode:	ORPHA:102002	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary spastic paraplegia		Orphacode:	ORPHA:685	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare dystonia		Orphacode:	ORPHA:68363	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare parkinsonian disorders		Orphacode:	ORPHA:68402	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193328	
Assessment Number:	G-2-2	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Cleft lip & palate and orofacial disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:2014	Cleft palate	Final Approved
ORPHA:1991	Cleft lip with or without cleft palate	Final Approved
ORPHA:155896	Otomandibular dysplasia	Reject
ORPHA:718	Isolated Pierre Robin Syndrome	Reject
ORPHA:138044	Rare disease with Pierre Robin Syndrome	Reject
ORPHA:141132	Oculo-auriculo-vertebral spectrum	Reject
ORPHA:83463	Microtia	Reject
ORPHA:156237	Syndrome or malformation associated with head and neck malformations	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Cleft palate	Orphacode:	ORPHA:2014
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Cleft lip with or without cleft palate	Orphacode:	ORPHA:1991
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Otomandibular dysplasia	Orphacode:	ORPHA:155896
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Isolated Pierre Robin Syndrome	Orphacode:	ORPHA:718
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Rare disease with Pierre Robin Syndrome	Orphacode:	ORPHA:138044
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Oculo-auriculo-vertebral spectrum	Orphacode:	ORPHA:141132
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Microtia	Orphacode:	ORPHA:83463
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Syndrome or malformation associated with head and neck malformations	Orphacode:	ORPHA:156237
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Cleft palate		Orphacode:	ORPHA:2014	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Cleft lip with or without cleft palate		Orphacode:	ORPHA:1991	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Otomandibular dysplasia		Orphacode:	ORPHA:155896	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Isolated Pierre Robin Syndrome		Orphacode:	ORPHA:718	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare disease with Pierre Robin Syndrome		Orphacode:	ORPHA:138044	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Oculo-auriculo-vertebral spectrum		Orphacode:	ORPHA:141132	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Microtia		Orphacode:	ORPHA:83463	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Syndrome or malformation associated with head and neck malformations		Orphacode:	ORPHA:156237	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193280	
Assessment Number:	G-2-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise Hearing & Genes	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68361	Rare deafness	Final Approved
ORPHA:886	Usher syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare deafness	Orphacode:	ORPHA:68361
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Usher syndrome	Orphacode:	ORPHA:886
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1 <div>5.1.2a</div> Indicatoren 1 <div>5.1.2b</div> Indicatoren			
Condition:	Rare deafness	Orphacode:	ORPHA:68361

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Usher syndrome		Orphacode:	ORPHA:886	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Per email: [5.1.2e@radboudumc](mailto:5.1.2e@radboudumc)

De leden van de Raad van Bestuur  
Radboud UMC  
Postbus 9101  
6500 HB Nijmegen

Datum 20 juli 2021  
Betreft Afwijzing van de aanvraag inzake erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

Geachte [5.1.2e 1 5.1.2e](#)

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een of meerdere expertisecentra om als nationaal expertisecentrum/expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

In mijn administratie is uw aanvraag bekend onder kenmerk: 3232110-1013034.

Bij brief van 16 juni 2021, zoals gevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking, heeft het beoordelingscomité mij ten aanzien van de ingangstoets over uw aanvraag geadviseerd.

### Besluit

Met betrekking tot uw instelling besluit ik om het advies van het beoordelingscomité ten aanzien van het kandidaat expertisecentrum, zoals vermeld in het overzicht gevoegd als **Bijlage 2**, te volgen. Dat betekent dat ik de aanvraag voor het genoemde expertisecentrum binnen uw instelling afwijs. In **Bijlage 2** vindt u het overzicht van het kandidaat expertisecentrum/ de expertisecentra die het betreft.

### Motivering bij het besluit

In mijn *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Een van deze eisen is dat het kandidaat expertisecentrum moet voldoen aan de ingangstoets.

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. Het beoordelingscomité heeft geconcludeerd dat het in **Bijlage 2** opgenomen expertisecentrum niet aan de criteria van de ingangstoets voldoet. Het kandidaat ECZA heeft namelijk niet voldaan aan de eis dat ten minste een aandoening opgenomen dient te worden die minimaal het niveau van een ERN subthema betreft zoals nader beschreven in **Bijlage 3**.

### Directoraat-Generaal Curatieve Zorg

Directie Curatieve Zorg  
Team A

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [5.1.24](#) [5.1.2e](#) [1.2](#)  
F [5.1.24](#) [5.1.24](#) [1.2](#) [1.2](#)  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

[5.1.2e](#) [5.1.2e](#)

Senior Beleidsmedewerker

M

[5.1.2e](#)

[5.1.2e](#) [@minvws.nl](#)

### Kenmerk

3232110-1013034-CZ

### Bijlagen

3

### Uw brief

Aanvraagformulier 30-3-2101

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de  
datum en het kenmerk van  
deze brief.*

De inhoudelijke onderbouwing van deze beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité zoals opgenomen in **Bijlage 3** wordt eveneens gestuurd naar de contactpersoon van het betreffende expertisecentrum binnen uw instelling. Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via 5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3232110-1013034-CZ

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,  
de Minister voor Medische Zorg  
en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar via het AIMS systeem op <https://aanvraagecza.nl>. Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
**Fout! Onbekende naam**  
**voor**  
**documenteigenschap.-CZ**

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

AIMS ID	Assessment t	Hospital	Naam EC (EN)	1e contactpersoon	Disease Name	Orphacode	ingediend	ingangstoets
195436	G-16-4	Radboudumc	Radboudumc Center of Expertise for Neonatal hemodynamics	5.1.2e	Arterial duct anomaly	ORPHA:95485	JA	NEE
195436	G-16-4	Radboudumc	Radboudumc Center of Expertise for Neonatal hemodynamics		Cardiogenic Shock	ORPHA:97292	JA	NEE



Radboudumc	
195436	Radboudumc Center of Expertise for Neonatal hemodynamics
G-16-4	5.1.2e

#### Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Arterial duct anomaly	ORPHA:95485	<i>rejected</i>
Cardiogenic Shock	ORPHA:97292	<i>rejected</i>

#### Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:95485	Ja	Ja
ORPHA:97292	Ja	Ja

Toelichting Ingangstoets
Er is niet aangevraagd voor een ERN subthema. Er had aangevraagd kunnen worden voor het ERN Guard Heart subthema "Rare congenital non-syndromic heart malformation" onder de noemer "other".



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @radboudumc.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Radboud UMC

T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 9101, huispostnr. 630  
6500 HB NIJMEGEN

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

5.1.2e

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3261427-1015892-CZ

### Bijlagen

37

### Uw brief

30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261427-1015892-CZ

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

### Positief advies

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
195541		Radboudumc Center of Expertise for Hereditary cancer	Intestinal polyposis syndrome	ORPHA:104010
			Lynch Syndrome	ORPHA:144
			Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145
			PTEN hamartoma tumor syndrome	ORPHA:306498
195541		Radboudumc Center of Expertise for Hereditary cancer	Hereditary gastric cancer	ORPHA:423776
195516	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	Vascular Ehlers-Danlos syndrome	ORPHA:286
			Idiopathic spontaneous coronary artery dissection	ORPHA:458718
			Marfan syndrome	ORPHA:558
			Loeys-Dietz syndrome	ORPHA:60030
			Familial thoracic aortic aneurysm and aortic dissection	ORPHA:91387
195340		Radboudumc Center of Expertise for Gallbladder cancer	Rare tumor of gallbladder and extrahepatic biliary tract	ORPHA:306633
195278		Radboudumc Center of Expertise for Congenital neurodevelopmental disorders	KBG syndrome	ORPHA:2332
			Kleefstra syndrome	ORPHA:261494
			DYRK1A-related intellectual disability syndrome	ORPHA:464306

			SIN3A-related intellectual disability syndrome/Witteveen-Kolk syndrome	ORPHA:500163	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261427-1015892-CZ
			Rasopathies	ORPHA:536391	
			Prader Willi Syndrome	ORPHA:739	
			Rare intellectual disability	ORPHA:87277	
			Koolen-de Vries syndrome	ORPHA:96169	
195215		Radboudumc Center of Expertise for Immunodeficiency and autoinflammation	Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly	ORPHA:101992	
			Primary immunodeficiency	ORPHA:101997	
			Autoinflammatory syndrome with immune deficiency	ORPHA:290839	
			Mevalonate kinase deficiency	ORPHA:309025	
			Autoinflammatory syndrome of children	ORPHA:319719	
			Schnitzler syndrome	ORPHA:37748	
			Juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:92	
			Autoinflammatory syndrome	ORPHA:93665	
195180		Radboudumc Center of Expertise for Liver cysts	Isolated polycystic liver disease	ORPHA:2924	
194328		Radboudumc Center of Expertise for Hereditary blindness	Isolated chorioretinal dystrophy	ORPHA:519300	
			Rare retinal disorder	ORPHA:519315	
194234		Radboudumc Center of Expertise for Pulmonary hypertension	Congenital alveolar capillary dysplasia	ORPHA:210122	
			Idiopathic pulmonary arterial hypertension	ORPHA:275766	
			Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease	ORPHA:275798	
			Pulmonary arterial hypertension associated with congenital heart disease	ORPHA:275803	
			Pulmonary hypertension owing to lung disease and/or hypoxia	ORPHA:275837	
			Rare pulmonary hypertension	ORPHA:71198	
194039			Renal or urinary tract malformation	ORPHA:93545	

		Radboudumc Center of Expertise for Rare kidney diseases	Glomerular disease	ORPHA:93548	<b>Directoraat Generaal</b> <b>Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261427-1015892-CZ
			Thrombotic microangiopathy	ORPHA:93573	
			Familial cystic renal disease	ORPHA:93587	
			Nephropathy secondary to a storage or other metabolic disease	ORPHA:93593	
			Rare renal tubular disease	ORPHA:93603	
193930		Radboudumc Center of Expertise for Head and neck and salivary gland tumours	Rare tumor of salivary glands	ORPHA:276142	
			Rare head and neck tumor	ORPHA:290849	
			Cutaneous neuro-endocrine carcinoma	ORPHA:79140	
193882		Radboudumc Center of Expertise for Neuro-oncology	Rare tumor of the neuroepithelial tissue	ORPHA:251558	
193834		Radboudumc Center of Expertise for Sarcomas	Bone sarcoma	ORPHA:223727	
			Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890	
			Rare bone tumor	ORPHA:68411	
			Rare soft tissue tumor	ORPHA:71209	
193667		Radboudumc Center of Expertise Sex & Gender	Isolated congenital hypogonadotropic hypogonadism	ORPHA:238666	
			46,XY disorder of sex development of endocrine origin	ORPHA:325351	
			Gender dysphoria	ORPHA:459690	
			Turner syndrome	ORPHA:881	
			46,XX disorder of sex development induced by androgens excess	ORPHA:98078	
193619		Radboudumc Center of Expertise for Craniofacial disorders	Isolated craniosynostosis	ORPHA:139390	
			Syndromic craniosynostosis	ORPHA:139393	
193437		Radboudumc Center of Expertise for Congenital disorders of dental development	Cleidocranial dysplasia	ORPHA:1452	
193280		Radboudumc Center of Expertise Hearing & Genes	Rare deafness	ORPHA:68361	
			Usher syndrome	ORPHA:886	
193231		Radboudumc Center of Expertise for Rare and genetic movement disorders	Rare ataxia	ORPHA:102002	
			Rare dystonia	ORPHA:68363	
			Rare parkinsonian disorders	ORPHA:68402	
			Hereditary spastic paraplegia	ORPHA:685	
176031			Myotonic dystrophy	ORPHA:206647	



		Radboudumc Center of Expertise for neuromuscular disease	Duchenne and Becker muscular dystrophy	ORPHA:262	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261427-1015892-CZ
			Facioscapulohumeral dystrophy	ORPHA:269	
			Oculopharyngeal muscular dystrophy	ORPHA:270	
			Neuralgic amyotrophy	ORPHA:2901	
			Neuromuscular disease	ORPHA:68381	
			Muscular channelopathy	ORPHA:71864	
			Congenital myopathy	ORPHA:97245	
			Idiopathic inflammatory myopathy	ORPHA:98482	
176008		Radboudumc Center of Expertise for Thyroid carcinomas	Thyroid tumor	ORPHA:100087	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

#### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenningen van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
195563	CWZ Nijmegen	Radboudumc-CWZ Center of Expertise for Mycology	Aspergillosis	ORPHA:1163
			Allergic bronchopulmonary aspergillosis	ORPHA:1164
			Chronic mucocutaneous candidiasis	ORPHA:1334
			Rare mycosis	ORPHA:163591
195386		Radboudumc Center of Expertise for Myeloid hematopoietic disorders and cellular immune therapy	Myeloid hemopathy	ORPHA:171895
			Acute myeloid leukemia	ORPHA:519
			Chronic myeloid leukemia	ORPHA:521
			Myelodysplastic syndrome	ORPHA:52688
			Primary myelofibrosis	ORPHA:824
			Myeloproliferative neoplasm	ORPHA:98274
			Chronic myelomonocytic leukemia	ORPHA:98823
194292		Radboudumc Center of Expertise for Mycobacterial diseases	Tuberculosis	ORPHA:3389
			Pulmonary non-tuberculous mycobacterial infection	ORPHA:411703



194170		Radboudumc Center of Expertise for Hemangiomas and congenital vascular anomalies (HECOVAN)	Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome	ORPHA:141189	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261427-1015892-CZ
			Facial arteriovenous malformation	ORPHA:156230	
			Rare vascular tumor	ORPHA:211237	
			Rare capillary malformation	ORPHA:211247	
			Rare venous malformation	ORPHA:211252	
			Complex vascular malformation with associated anomalies	ORPHA:211277	
			Rare lymphatic malformation	ORPHA:2415	
193813	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	Chordoma	ORPHA:178	
			Tumor of cranial and spinal nerves	ORPHA:252057	
			Benign schwannoma	ORPHA:252164	
			Vestibular schwannoma	ORPHA:252175	
			Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	ORPHA:289596	
			Multiple paragangliomas associated with polycythemia	ORPHA:324299	
			Semicircular canal dehiscence syndrome	ORPHA:420402	
			Neurofibromatosis type 2	ORPHA:637	
210195	Maastricht UMC+	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health	Rare disorders related with pregnancy, childbirth and puerperium	ORPHA:163637	
			HELLP syndrome	ORPHA:244242	
			Preeclampsia	ORPHA:275555	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

#### **Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
195587	Radboudumc Center of Expertise for Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria and related aplastic anaemia	Rare acquired aplastic anemia	ORPHA:164823	reject
		Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	ORPHA:447	approved
		Congenital dyserythropoietic anemia	ORPHA:85	reject
194122	Radboudumc Center of Expertise for CNS and retinal vascular diseases	Rare arteriovenous malformation	ORPHA:211266	approved
		Cerebral arteriovenous malformation	ORPHA:46724	reject
		Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	ORPHA:90065	approved
		Dural sinus malformation	ORPHA:97339	approved
194074	Radboudumc Center of Expertise for Pediatric urology	Non-syndromic urogenital tract malformation	ORPHA:165704	approved
		Absence of uterine body	ORPHA:180142	reject
		Classic homocystinuria	ORPHA:394	reject
		Urogenital tract malformation	ORPHA:83001	approved
		Hinman syndrome	ORPHA:84085	reject
		Posterior urethral valve	ORPHA:93110	approved
		Isolated epispadias	ORPHA:93928	approved
		Cloacal exstrophy	ORPHA:93929	approved
		Bladder exstrophy	ORPHA:93930	approved
		Posterior hypospadias	ORPHA:95706	approved
193978	Radboudumc Center of Expertise for Congenital malformations of the intestinal tract	Short bowel syndrome	ORPHA:104008	reject
		Congenital diaphragmatic hernia	ORPHA:2140	approved
		Anal fistula	ORPHA:228113	reject
		Gastroschisis	ORPHA:2368	approved
		Chronic intestinal failure	ORPHA:294422	approved
		Chronic intestinal pseudoobstruction	ORPHA:2978	reject
		Caudal regression sequence	ORPHA:3027	reject
		Hirschsprung disease	ORPHA:388	approved
		Sacroccygeal teratoma	ORPHA:494421	approved

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261427-1015892-CZ

		Isolated anorectal malformation	ORPHA:557	<b>approved</b>
		Omphalocele	ORPHA:660	<b>reject</b>
		VACTERL/VATER association	ORPHA:887	<b>reject</b>
		Intestinal malformation	ORPHA:97945	<b>reject</b>
193751	Radboudumc Center of Expertise for Iron disorders	Sideroblastic anemia	ORPHA:1047	<b>approved</b>
		Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome	ORPHA:163	<b>reject</b>
		Rare hereditary hemochromatosis	ORPHA:220489	<b>approved</b>
		FTH1-related iron overload	ORPHA:247790	<b>reject</b>
		Disorder of iron metabolism and transport	ORPHA:309842	<b>approved</b>
		Constitutional anemia due to iron metabolism disorder	ORPHA:98360	<b>approved</b>
193716	Radboudumc Center of Expertise for Haemophilia and rare coagulation disorders	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	ORPHA:248326	<b>reject</b>
		Hemophilia	ORPHA:448	<b>approved</b>
		Von Willebrand disease	ORPHA:903	<b>approved</b>
		Rare coagulation disorder	ORPHA:98429	<b>approved</b>
193569	Radboudumc Center of Expertise for Adrenal diseases	Adrenal/paraganglial tumor	ORPHA:100091	<b>approved</b>
		Primary adrenal insufficiency	ORPHA:101958	<b>reject</b>
		Adrenocortical carcinoma	ORPHA:1501	<b>reject</b>
		Adrenogenital syndrome	ORPHA:181412	<b>reject</b>
		Rare primary hyperaldosteronism	ORPHA:181415	<b>approved</b>
		Familial hyperaldosteronism	ORPHA:235936	<b>approved</b>
		Cushing syndrome	ORPHA:553	<b>approved</b>
		Multiple endocrine neoplasia type 1	ORPHA:652	<b>reject</b>
		Congenital adrenal hyperplasia	Orpha:418	<b>approved</b>
193328	Radboudumc Center of Expertise for Cleft lip & palate and orofacial disorders	Rare disease with Pierre Robin Syndrome	ORPHA:138044	<b>reject</b>
		Oculo-auriculo-vertebral spectrum	ORPHA:141132	<b>reject</b>

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261427-1015892-CZ

		Otomandibular dysplasia	ORPHA:155896	reject
		Syndrome or malformation associated with head and neck malformations	ORPHA:156237	reject
		Cleft lip with or without cleft palate	ORPHA:1991	approved
		Cleft palate	ORPHA:2014	approved
		Isolated Pierre Robin Syndrome	ORPHA:718	reject
		Microtia	ORPHA:83463	reject
193006	Radboudumc Center of Expertise for Inherited metabolic disorders	Congenital disorder of glycosylation	ORPHA:137	approved
		Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency	ORPHA:25	reject
		Gyrate atrophy of choroid and retina	ORPHA:414	reject
		Growth delay-intellectual disability-hepatopathy syndrome	ORPHA:541423	reject
		Mitochondrial disease	ORPHA:68380	approved
		Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome	ORPHA:71277	reject
		Disorders of Neurotransmitter metabolism and transport	ORPHA:79169	reject
		Disorders of pyridoxine metabolism	ORPHA:79192	approved
		Sjögren-Larsson syndrome	ORPHA:816	reject
177010	Radboudumc Center of Expertise for Adult urogenital anomalies	Renal cell carcinoma	ORPHA:217071	approved
	Radboudumc Center of Expertise for Adult urogenital anomalies	Interstitial cystitis	ORPHA:37202	reject
176057	Radboudumc Center of Expertise for Pituitary disease	Pituitary deficiency	ORPHA:101957	approved
	Radboudumc Center of Expertise for Pituitary disease	Rare hypothalamic or pituitary disease	ORPHA:181384	reject

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261427-1015892-CZ

	Radboudumc Center of Expertise for Pituitary disease	Functioning pituitary adenoma	ORPHA:314753	approved
--	--	-------------------------------	--------------	----------

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261427-1015892-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
 3261427-1015892-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



## 1. Review Request

1.1

General Infromation

Center Name:	Radboudumc Center of Expertise for Pituitary disease
Application ID:	176057
Assessment Number:	G-3-1
Hospital:	Radboudumc

1.2

Do you wish to submit a rebuttal?

Yes

1.3

Review Request

5.1.5

Upload file 1:	<a href="#">Format_2_rebuttal.pdf</a>
Upload file 2:	

**Format 2: documentation on most relevant scientific research publications**

Expertise center: Radboudumc Center of Expertise for Pituitary disease

Assessment number: 176057:

	<p>Titel</p> <p>Authors (please underline members of your EC)</p> <p>Journal, year, volume, pages</p> <p>Concerning the specific rare disease(s): Rare hypothalamic or pituitary disease with Orphacode: 181384</p>
1	Prader-Willi Syndrome and Hypogonadism: A Review Article. <u>Cees Noordam</u> , Charlotte Höybye, Urs Eiholzer. Int J Mol Sci. 2021 Mar 8;22(5):2705.
2	The effect of growth hormone treatment or physical training on motor performance in Prader-Willi syndrome: a systematic review. Reus L, van Vlimmeren LA, Staal JB, Otten BJ, Nijhuis-van der Sanden MW. Neurosci Biobehav Rev. 2012 Sep;36(8):1817-38.
3	Cardiac evaluation in children with Prader-Willi syndrome. Marcus KA, van Alfen-van der Velden JA, Otten BJ, Weijers G, Yntema HG, de Korte CL, Kapusta L. Acta Paediatr. 2012 May;101(5):e225-31.
4	Motor problems in Prader-Willi syndrome: a systematic review on body composition and neuromuscular functioning. Reus L, Zwarts M, van Vlimmeren LA, Willemsen MA, Otten BJ, Nijhuis-van der Sanden MW. Neurosci Biobehav Rev. 2011 Jan;35(3):956-69.
5	Optic pathway-hypothalamic glioma hemorrhage: a series of 9 patients and review of the literature. <u>van Baarsen K</u> , Roth J, Serova N, Packer RJ, Shofty B, Thomale UW, Cinalli G, Toledano H, Michowitz S, Constantini S. van Baarsen K, et al. J Neurosurg. 2018 Dec 1;129(6):1407-1415

Rebuttal Form

1. Review Request

1.1 General Infromation

Center Name:	Radboudumc Center of Expertise for CNS and retinal vascular diseases
Application ID:	194122
Assessment Number:	G-24-1
Hospital:	Radboudumc

1.2 Do you wish to submit a rebuttal?

Yes

1.3 Review Request

5.1.5

Upload file 1:	
Upload file 2:	

# Rebuttal Form

## 1. Review Request

1.1 General Infromation

Center Name:	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology
Application ID:	193813
Assessment Number:	G-11-16
Hospital:	Radboudumc

1.2 Do you wish to submit a rebuttal?

Yes

1.3 Review Request

5.1.5

Buiten verzoek

Buiten verzoek



Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek



Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek



Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek



Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek



Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek



Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek



Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek



Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek



Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek



Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek



Buiten verzoek

Buiten verzoek

Rebuttal Form

1. Review Request

1.1 General Infromation

Center Name:	Radboudumc Center of Expertise for Mycobacterial diseases
Application ID:	194292
Assessment Number:	G-25-1
Hospital:	Radboudumc

1.2 Do you wish to submit a rebuttal?

Yes

1.3 Review Request

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

Rebuttal Form

1. Review Request

1.1 General Infromation

Center Name:	Radboudumc Center of Expertise for Hemangiomas and congenital vascular anomalies (HECOVAN)
Application ID:	194170
Assessment Number:	G-24-2
Hospital:	Radboudumc

1.2 Do you wish to submit a rebuttal?

Yes

1.3 Review Request

5.1.5

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek



Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5

5.1.5



5.1.5

5.1.5

623

Aan Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
t.a.v. directie Wetgeving en Juridische zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

**Radboud universitair medisch centrum**  
Raad van Bestuur

Postbus 9101, 6500 HB Nijmegen  
Huispost 630  
Geert Grooteplein 10, 6525 GA Nijmegen  
Radboudumc hoofdingang, route 630

[www.radboudumc.nl](http://www.radboudumc.nl)

KvK 80262783

Datum	Ons kenmerk	Pagina
10 november 2021	RvB21.52246	1 van 2

Uw kenmerk	Contactpersoon
3261427-1015892-CZ	5.1.2e 1.2e

Onderwerp  
Bezwaar inzake beschikking ECZA

Geachte Heer/Mevrouw,

Recent hebben we van uw Ministerie de beschikking inzake erkenning van Expertisecentra voor zeldzame aandoeningen ontvangen. De erkenning van de overgrote meerderheid van de aangevraagde centra heeft ons tot grote tevredenheid gestemd.

Voor een beperkt aantal centra menen wij echter voldoende grond te hebben voor het indienen van een bezwaar.

Dit betreft de volgende centra:

AIMS ID	Naam expertisecentrum	Betreffende aandoeningen	Orphacode
194170	Radboudumc Center of Expertise for Hemangiomas and congenital vascular anomalies (HECOVAN)	Cerebrofacial arteriovenous metameris syndrome	ORPHA:141189
		Facial arteriovenous malformation	ORPHA:156230
		Rare vascular tumor	ORPHA:211237
		Rare capillary malformation	ORPHA:211247
		Rare venous malformation	ORPHA:211252
		Complex vascular malformation with associated anomalies	ORPHA:211277
		Rare lymphatic malformation	ORPHA:2415
194122	Radboudumc Center of Expertise for CNS and retinal vascular diseases	Cerebral arteriovenous malformation	ORPHA:46724
193813	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	Chordoma	ORPHA:178
		Tumor of cranial and spinal nerves	ORPHA:252057
		Benign schwannoma	ORPHA:252164
		Vestibular schwannoma	ORPHA:252175

Datum  
10 november 2021

Ons kenmerk  
RvB21.52246

Pagina  
2 van 2

		Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	ORPHA:289596
		Multiple paragangliomas associated with polycythemia	ORPHA:324299
		Semicircular canal dehiscence syndrome	ORPHA:420402
		Neurofibromatosis type 2	ORPHA:637
		Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080
194292	Radboudumc Center of Expertise for Mycobacterial diseases	Tuberculosis	ORPHA:3389
		Pulmonary non-tuberculous mycobacterial infection	ORPHA:411703
176057	Radboudumc Center of Expertise for Pituitary disease	Rare hypothalamic or pituitary disease	ORPHA:181384
193569	Radboudumc Center of Expertise for Adrenal diseases	Multiple endocrine neoplasia type 1	ORPHA:652

In bijgaande documenten treft u per centrum de onderbouwing van het bezwaar.  
We zijn gaarne bereid zaken nader toe te lichten waar gewenst.

In afwachting van uw reactie,

Met vriendelijke groet,

5.1.2e

5.1.2e



Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport

De 5.1.2e

Postbus 20350

2500 EJ DEN HAAG

Betreft Beoordelingsprocedure ECZA 2021 verzoek om uitzondering

Datum 26-11-2021

Ons kenmerk 21.02965/ 5.1.2e

Geachte 5.1.2e

Samen met uw ministerie is de NFU sinds 2014 bezig om de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening verder te verbeteren, onder andere door het identificeren van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen door middel van een beoordelingsprocedure. Sinds 2019 ligt er een nieuwe opdracht en werken we aan de doorontwikkeling van de beoordelingsprocedure. Belangrijke wijzigingen in de procedure zijn gebaseerd op de eisen die in uw beleidsvisie zijn vastgelegd. Deze beleidsvisie is begin januari 2021 gepubliceerd. Gebleken is dat er, ondanks alle inspanningen, een informatiekloof is ontstaan ten aanzien van de wijzigingen in de beoordelingsprocedure vanaf 2021. Dit resulteert in disproportionele consequenties en daarom onderstaand verzoek om een eenmalige uitzondering.

We willen te allen tijde zorgen voor goede zorg en expertise voor patiënten met een zeldzame aandoening in Nederland. De door VWS erkende expertisecentra vormen daarvoor de basis en die erkenningen zijn het resultaat van een gedegen beoordelingsprocedure. Om u te adviseren over het al dan niet erkennen van een (kandidaat) expertisecentrum is een onafhankelijk beoordelingscomité ingesteld. Zowel dit comité als de NFU vinden het strikt toepassen van de eisen en indicatoren een gewenste ontwikkeling. De (kandidaat) expertisecentra moeten dan wel volledig op de hoogte zijn van de procedure, de aanpassingen en de bijbehorende eisen en indicatoren. De inspanningen van het projectteam, zoals het delen van inhoudelijke documenten en informatie, instrueren van coördinatoren zeldzame aandoeningen en de inzet van individueel betrokkenen, hebben een informatiekloof niet kunnen voorkomen.

Dit heeft de volgende oorzaken:

- Het vervallen van een landelijke bijeenkomst waarin de aanpassingen in de beoordelingsprocedure gedeeld zouden worden (vanwege landelijk COVID-19 maatregelen).
- De zeer korte termijn voor aanvang van de procedure waarop de eisen en indicatoren gepubliceerd werden (uw beleidsvisie).
- Overbelaste zorgverleners vanwege de COVID-19 pandemie en inhaalzorg.



Het beoordelingscomité heeft aan de NFU te kennen gegeven dat dit disproportionele consequenties heeft. Zorgverleners die door het veld als experts op het gebied van hun aandoening worden gezien, verliezen hun label van 'door VWS erkend expertisecentrum voor een zeldzame aandoening'. Ons inziens is dit een onwenselijk situatie. Sommigen van hen vervullen bovendien een belangrijke en onmisbare bijdrage in de Europese Referentie Netwerken (ERN's). Om die betreffende kennis en expertise voor patiënten in Nederland en in Europa zichtbaar en beschikbaar te houden, vragen wij u om een exceptionele en eenmalige uitzondering.

De NFU verzoekt u het beoordelingscomité dit jaar te vragen om aanvullende informatie die met het bezwaar is meegestuurd, mee te laten wegen in de heroverweging.

Met vriendelijke groet,

5.1.2e

5.1.2e



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193813	
Assessment Number:	G-11-16	
Name center of expertise:	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:252175	Vestibular schwannoma	Final Approved
ORPHA:252164	Benign schwannoma	Reject
ORPHA:252057	Tumor of cranial and spinal nerves	Reject
ORPHA:178	Chordoma	Final Approved
ORPHA:637	Neurofibromatosis type 2	Final Approved
ORPHA:94080	Non-functioning paraganglioma	Reject
ORPHA:324299	Multiple paragangliomas associated with polycythemia	Reject
ORPHA:289596	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	Reject
ORPHA:420402	Semicircular canal dehiscence syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		



5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Vestibular schwannoma	Orphacode:	ORPHA:252175
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Benign schwannoma	Orphacode:	ORPHA:252164
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Tumor of cranial and spinal nerves	Orphacode:	ORPHA:252057
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Chordoma	Orphacode:	ORPHA:178
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Neurofibromatosis type 2	Orphacode:	ORPHA:637
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Non-functioning paraganglioma	Orphacode:	ORPHA:94080
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Multiple paragangliomas associated with polycythemia	Orphacode:	ORPHA:324299
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	Orphacode:	ORPHA:289596
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Semicircular canal dehiscence syndrome	Orphacode:	ORPHA:420402
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vestibular schwannoma		Orphacode:	ORPHA:252175	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Benign schwannoma		Orphacode:	ORPHA:252164	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Tumor of cranial and spinal nerves		Orphacode:	ORPHA:252057	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chordoma		Orphacode:	ORPHA:178	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neurofibromatosis type 2		Orphacode:	ORPHA:637	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non-functioning paraganglioma		Orphacode:	ORPHA:94080	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple paragangliomas associated with polycythemia		Orphacode:	ORPHA:324299	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma		Orphacode:	ORPHA:289596	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Semicircular canal dehiscence syndrome		Orphacode:	ORPHA:420402	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	193569	
Assessment Number:	G-3-2	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Adrenal diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:553	Cushing syndrome	Final Approved
ORPHA:1501	Adrenocortical carcinoma	Reject
ORPHA:181412	Adrenogenital syndrome	Reject
Orpha:418	Congenital adrenal hyperplasia	Final Approved
ORPHA:181415	Rare primary hyperaldosteronism	Final Approved
ORPHA:235936	Familial hyperaldosteronism	Final Approved
ORPHA:101958	Primary adrenal insufficiency	Reject
ORPHA:100091	Adrenal/paraganglial tumor	Final Approved
ORPHA:652	Multiple endocrine neoplasia type 1	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Cushing syndrome	Orphacode:	ORPHA:553
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Adrenocortical carcinoma	Orphacode:	ORPHA:1501
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Adrenogenital syndrome	Orphacode:	ORPHA:181412
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Congenital adrenal hyperplasia	Orphacode:	Orpha:418
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Rare primary hyperaldosteronism	Orphacode:	ORPHA:181415
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Familial hyperaldosteronism	Orphacode:	ORPHA:235936
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Primary adrenal insufficiency	Orphacode:	ORPHA:101958
------------	-------------------------------	------------	--------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Adrenal/paraganglial tumor	Orphacode:	ORPHA:100091
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Multiple endocrine neoplasia type 1	Orphacode:	ORPHA:652
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cushing syndrome		Orphacode:	ORPHA:553	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Adrenocortical carcinoma		Orphacode:	ORPHA:1501	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Adrenogenital syndrome		Orphacode:	ORPHA:181412	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1,2</sup> Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital adrenal hyperplasia		Orphacode:	Orpha:418	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare primary hyperaldosteronism		Orphacode:	ORPHA:181415	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Familial hyperaldosteronism		Orphacode:	ORPHA:235936	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary adrenal insufficiency		Orphacode:	ORPHA:101958	



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1    Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Adrenal/paraganglial tumor		Orphacode:	ORPHA:100091	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1    Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple endocrine neoplasia type 1		Orphacode:	ORPHA:652	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	176057	
Assessment Number:	G-3-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Pituitary disease	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:181384	Rare hypothalamic or pituitary disease	Final Approved
ORPHA:101957	Pituitary deficiency	Final Approved
ORPHA:314753	Functioning pituitary adenoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare hypothalamic or pituitary disease	Orphacode:	ORPHA:181384
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Pituitary deficiency	Orphacode:	ORPHA:101957
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Functioning pituitary adenoma	Orphacode:	ORPHA:314753
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare hypothalamic or pituitary disease		Orphacode:	ORPHA:181384	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Pituitary deficiency		Orphacode:	ORPHA:101957	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Functioning pituitary adenoma		Orphacode:	ORPHA:314753	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	194170	
Assessment Number:	G-24-2	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Hemangiomas and congenital vascular anomalies (HECOVAN)	
Name main contact:	5 1 2 e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:211237	Rare vascular tumor	Final Approved
ORPHA:211252	Rare venous malformation	Final Approved
ORPHA:2415	Rare lymphatic malformation	Final Approved
ORPHA:156230	Facial arteriovenous malformation	Final Approved
ORPHA:141189	Cerebrofacial arteriovenous metameris syndrome	Final Approved
ORPHA:211247	Rare capillary malformation	Final Approved
ORPHA:211277	Complex vascular malformation with associated anomalies	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Rare vascular tumor	Orphacode:	ORPHA:211237
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Rare venous malformation	Orphacode:	ORPHA:211252
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Rare lymphatic malformation	Orphacode:	ORPHA:2415
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Facial arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:156230
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Cerebrofacial arteriovenous metameric syndrome	Orphacode:	ORPHA:141189
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Rare capillary malformation	Orphacode:	ORPHA:211247
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Complex vascular malformation with associated anomalies	Orphacode:	ORPHA:211277
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare vascular tumor	Orphacode:	ORPHA:211237
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare venous malformation	Orphacode:	ORPHA:211252
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Rare lymphatic malformation	Orphacode:	ORPHA:2415
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Facial arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:156230
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Cerebrofacial arteriovenous metameris syndrome	Orphacode:	ORPHA:141189
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren**

Condition:	Rare capillary malformation	Orphacode:	ORPHA:211247
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

**3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren**

Condition:	Complex vascular malformation with associated anomalies	Orphacode:	ORPHA:211277
------------	---	------------	--------------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
------------------------------	----	-------------------------------------	--	------------------------	----



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	194122	
Assessment Number:	G-24-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for CNS and retinal vascular diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:211266	Rare arteriovenous malformation	Final Approved
ORPHA:90065	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	Final Approved
ORPHA:46724	Cerebral arteriovenous malformation	Final Approved
ORPHA:97339	Dural sinus malformation	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Rare arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:211266
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	Orphacode:	ORPHA:90065
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Cerebral arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:46724
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Dural sinus malformation	Orphacode:	ORPHA:97339
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare arteriovenous malformation		Orphacode:	ORPHA:211266	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage		Orphacode:	ORPHA:90065	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Cerebral arteriovenous malformation		Orphacode:	ORPHA:46724	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Dural sinus malformation		Orphacode:	ORPHA:97339	
1.1, 3.1 en 3.2:	Ja	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Zorgpad:		normenkaders:			
----------	--	---------------	--	--	--

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	194292	
Assessment Number:	G-25-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Mycobacterial diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:3389	Tuberculosis	Final Approved
ORPHA:411703	Pulmonary non-tuberculous mycobacterial infection	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Tuberculosis	Orphacode:	ORPHA:3389
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Pulmonary non-tuberculous mycobacterial infection	Orphacode:	ORPHA:411703
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Tuberculosis		Orphacode:	ORPHA:3389	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Pulmonary non-tuberculous mycobacterial infection		Orphacode:	ORPHA:411703	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [redacted] 5.1.2e @radboudumc.nl  
[redacted] 5.1.2e @radboudumc.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Radboud UMC

T.a.v. [redacted] 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 9101, huispostnr. 630  
6500 HB NIJMEGEN

Datum **09 AUG. 2022**  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted] 5.1.2e 1 5.1.2e

Bij brief van 2 maart 2022, met kenmerk 3331689-1025872-CZ, heb ik u mijn herziene besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In de brief van 2 maart 2022 is per abuis een onjuistheid opgenomen, namelijk een onterechte reject vermelding ten aanzien van de zeldzame aandoeningen "Semicircular canal dehiscence syndrome" met het ORPHA-code 590 en "Neurofibromatosis type 2" met het ORPHA-code 637.

Met deze herziening corrigeer ik de onjuistheid in de herziene beschikking van 2 maart 2022 met kenmerk 3331689-1025872-CZ.

## Besluit

Ik wijzig mijn herziene beschikking d.d. 2 maart 2022, met kenmerk 3331689-1025872-CZ, op het volgende punt zoals hierna vetgedrukt en onderstreept weergegeven.

Op pagina 2 van de herziene beschikking wordt het volgende vermeld:

AIMS ID	Naam EC (EN)	Partner Organisation(s)	Disease Name	Orphacode	Besluit
193813	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	Maastricht UMC+	Semicircular canal dehiscence syndrome	ORPHA:420402	<b>Approved</b>
			Neurofibromatosis type 2	ORPHA:637	<b>Approved</b>

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted] 5.1.2e 12 12  
F [redacted] 5.1.2e 12 12  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
[redacted] 5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted] 5.1.2e  
M [redacted] 5.1.2e  
F [redacted] 5.1.2e  
[redacted] 5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3418771-1033604-CZ  
**Bijlagen**  
1

**Uw brief**  
30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*





**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**

3418771-1033604-CZ

Tot slot blijft de rest, zoals omschreven in de herziene beschikking d.d. 2 maart 2022, onverkort van toepassing.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de wnd. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e





## BEZWAAR

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3418771-1033604-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: **5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e** of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @radboudumc.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Radboud UMC

T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 9101, huispostnr. 630  
6500 HB NIJMEGEN

Datum 2 maart 2022  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2021, met kenmerk 3261427-1015892-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 11 november 2021 **(Bijlage 2)**.

Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief **(Bijlage 3)** verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over de betreffende expertisecentra **(Bijlage 4)**.

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2021 conform deze herziene advisering te herzien.

Op 10 januari 2022 heeft u per brief aangegeven akkoord te gaan met mijn voornemen zoals hierboven beschreven.

Met deze herziening wijzig ik de beschikking van 30 september 2021 met kenmerk 3261427-1015892-CZ.

## Besluit

Ik wijzig mijn beschikking d.d. 30 september 2021, kenmerk 3261427-1015892-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e  
5.1.5

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3331689-1025872-CZ

### Bijlagen

4

### Uw brief

30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
193813	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	Chordoma	ORPHA:178	Approved
			Tumor of cranial and spinal nerves	ORPHA:252057	Rejected
			Benign schwannoma	ORPHA:252164	Rejected
			Vestibular schwannoma	ORPHA:252175	Approved
			Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	ORPHA:289596	Approved
			Multiple paragangliomas associated with polycythemia	ORPHA:324299	Rejected
			Semicircular canal dehiscence syndrome	ORPHA:420402	Rejected
			Neurofibromatosis type 2	ORPHA:637	Rejected
			Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080	Approved

**Directoraat Generaal Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331689-1025872-CZ

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
193569	Radboud UMC Center of Expertise for Adrenal diseases	Adrenal/paraganglial tumor	ORPHA:100091	Approved
		Primary adrenal insufficiency	ORPHA:101958	Reject
		Adrenocortical carcinoma	ORPHA:1501	Reject
		Adrenogenital syndrome	ORPHA:181412	Reject
		Rare primary hyperaldosteronism	ORPHA:181415	Approved
		Familial hyperaldosteronism	ORPHA:235936	Approved
		Cushing syndrome	ORPHA:553	Approved
		Multiple endocrine neoplasia type 1	ORPHA:652	Approved
		Congenital adrenal hyperplasia	Orpha:418	Approved
194122	Radboud UMC Center of Expertise for CNS and retinal vascular diseases	Rare arteriovenous malformation	ORPHA:211266	Approved
		Cerebral arteriovenous malformation	ORPHA:46724	Approved
		Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	ORPHA:90065	Approved
		Dural sinus malformation	ORPHA:97339	Approved
194170	Radboud UMC Center of Expertise for Hemangiomas and congenital vascular anomalies (HECOVAN)	Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome	ORPHA:141189	Approved
		Facial arteriovenous malformation	ORPHA:156230	Approved
		Rare vascular tumor	ORPHA:211237	Approved
		Rare capillary malformation	ORPHA:211247	Approved
		Rare venous malformation	ORPHA:211252	Approved
		Complex vascular malformation with associated anomalies	ORPHA:211277	Approved
		Rare lymphatic malformation	ORPHA:2415	Approved
176057	Radboud UMC Center of Expertise for Pituitary disease	Pituitary deficiency	ORPHA:101957	Approved
		Rare hypothalamic or pituitary disease	ORPHA:181384	Approved
		Functioning pituitary adenoma	ORPHA:314753	Approved
194292	Radboud UMC Center of Expertise for Mycobacterial diseases	Tuberculosis	ORPHA:3389	Approved
		Pulmonary non-tuberculous mycobacterial infection	ORPHA:411703	Approved



Bovengenoemde kandidaat expertisecentra verkrijgen met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor deze kandidaat expertisecentra verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261427-1015892-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende clusters van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331689-1025872-CZ

Mijn beschikking, d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261082-1015870-CZ, blijft ongewijzigd voor de kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen voor clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité na heroverweging hun eerder afgegeven advies handhaaft.

### **Motivering bij het besluit**

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van de volgende kandidaat expertisecentra voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

- Chordoma, met het ORPHA-code 178;
- Vestibular schwannoma met het ORPHA-code 252175;
- Semicircular canal dehiscence syndrome met het ORPHA-code 420402 ;
- Neurofibromatosis type 2 met het ORPHA-code 637;
- Multiple endocrine neoplasia type 1 met het ORPHA-code 652;
- Cerebral arteriovenous malformation met het ORPHA-code 46724;
- Cerebrofacial arteriovenous metamerisic syndrome met het ORPHA-code 141189;
- Facial arteriovenous malformation met het ORPHA-code 156230;
- Rare vascular tumor met het ORPHA-code 211237;
- Rare capillary malformation met het ORPHA-code 211247;
- Rare venous malformation met het ORPHA-code 211252;
- Complex vascular malformation with associated anomalies met het ORPHA-code 211277;
- Rare lymphatic malformation met het ORPHA-code 2415;
- Rare hypothalamic or pituitary disease met het ORPHA-code 181384;
- Tuberculosis met het ORPHA-code 3389;
- Pulmonary non-tuberculous mycobacterial infection met het ORPHA-code 411703.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift ziet het beoordelingscomité voor de volgende kandidaat expertisecentra geen aanleiding om het eerder afgegeven advies ten aanzien van onderstaande zeldzame aandoeningen aan de passen:

- Juvenile nasopharyngeal angiofibroma, met het ORPHA-code 289596;
- Tumor of cranial and spinal nerves, met het ORPHA-code 252057;

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

- Benign schwannoma, met het ORPHA-code 252164;
- Multiple paragangliomas associated with polycythemia, met het ORPHA-code 324299;
- Non-functioning paraganglioma, met het ORPHA-code 94080.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331689-1025872-CZ

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet. Gelet op het verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

#### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2021 waartegen u op 10 november 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij **binnen twee weken schriftelijk** te laten weten of u uw bezwaarschrift van 10 november 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331689-1025872-CZ

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: 5.1.2e



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [directiesecretariaat@rdgg.nl](mailto:directiesecretariaat@rdgg.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van 5.1.2e 5.1.2 5.1.2e Gasthuis  
T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 5011  
2600 GA DELFT

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 1 april 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

## Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag van het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

## Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2 5.1.2  
F 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2 5.1.2  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3261465-1015893-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

01-04-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**

3261465-1015893-CZ

**Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
203358	Leiden UMC, Juliana Kinderziekenhuis	Expert Center for Rare Congenital Malformations and Intellectual Disability	Rare non-syndromic intellectual disability	ORPHA:101685
			Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability	ORPHA:102283
			Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-variable intellectual disability syndrome	ORPHA:102284
			Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome without intellectual disability	ORPHA:102285
			Rare chromosomal anomaly	ORPHA:68335

Voor het kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Kenmerk**  
3261465-1015893-CZ

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
 3261465-1015893-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





**Beoordelingscomité expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen**

Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport

De 5.1.2e

Postbus 20350

2500 EJ DEN HAAG

Betreft Advies Beoordelingscomité materiële toets EC zeldzame aandoeningen 2021

Datum 21-9-2021

Ons kenmerk 21.02383/ 5.1.2e

Geachte 5.1.2e

In 2019 heeft de NFU van het ministerie van VWS de opdracht gekregen om, in navolging op voorgaande subsidietrajecten, te adviseren over de formele erkenning van Nederlandse expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. Hiertoe is een onafhankelijk beoordelingscomité ingesteld en is in januari 2021 gestart met het uitvoeren van een beoordelingsprocedure. In de beleidsbrief 'beleid ten aanzien van (expertisecentra voor) zeldzame aandoeningen' van januari 2021 (kenmerk 1801486-216176-CZ) is aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen.

Eind augustus / begin september 2021 heeft de materiële toets plaatsgevonden waarbij het beoordelingscomité de uitgebrachte adviezen van referenten en patiëntenorganisaties ten aanzien van de kandidaat expertisecentra die zich hebben aangemeld voor de beoordelingsprocedure 2021 eigenstandig heeft gewogen. Hierbij is nadrukkelijk en waar mogelijk rekening gehouden met de eisen en bijbehorende indicatoren zoals gesteld in de beleidsbrief.

Als onderdeel van de procedure adviseer 5.1.2e over de uitkomst van deze materiële toets.

Advies t.a.v. de materiële toets

Na het doorlopen van de stappen 3 en 4 (adviezen referenten en patiëntenorganisaties en materiële toets) in de beoordelingsprocedure is het advies van het beoordelingscomité om:

127 kandidaat expertisecentra volledig te erkennen als expertisecentrum voor de aangevraagde (groepen) van zeldzame aandoeningen

91 kandidaat expertisecentra deels te erkennen als expertisecentrum voor een deel van de aangevraagde (groepen van) zeldzame aandoeningen

75 kandidaat expertisecentra niet te erkennen voor de aangevraagde (groepen van) aandoeningen

./.

Indien u dit advies overneemt verzoeken wij u de betreffende Raden van Bestuur van de instelling waartoe het kandidaat expertisecentrum behoort, hierover te informeren. In de bijlagen vindt u per instelling een overzicht van de kandidaat expertisecentra die het betreft. Daarnaast ontvangt u per kandidaat expertisecentrum een onderbouwing van ons advies.

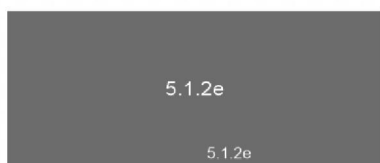


Beoordelingscomité expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen

#### Achtergrond

De formele erkenning van expertisecentra is onderdeel van de aanpak van zeldzame aandoeningen door de Europese Commissie en een voorwaarde voor deelname aan Europese Referentie Netwerken. Ten behoeve van de erkenning van expertisecentra heeft de NFU op basis van de door de minister van VWS opgestelde eisen en in nauwe samenspraak met Orphanet Nederland en de VSOP (als intermediair vanuit patiëntenperspectief) de beoordelingsprocedure ingericht. De toetsing vindt plaats vanuit zowel het medisch-wetenschappelijk als het patiëntenperspectief.

Met vriendelijke groet,



5.1.2e beoordelingscomité beoordelingsprocedure expertisecentra zeldzame aandoeningen

- ./.
- Bijlagen: Overzichten (per instelling) van de kandidaat expertisecentra en  
onderbouwing van het advies van het beoordelingscomité per centrum

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	203358	
Assessment Number:	G-17-14	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Congenital Malformations and Intellectual Disability	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:102284	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-variable intellectual disability syndrome	Reject
ORPHA:102285	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome without intellectual disability	Reject
ORPHA:102283	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability	Reject
ORPHA:101685	Rare non-syndromic intellectual disability	Reject
ORPHA:68335	Rare chromosomal anomaly	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>De aangeleverde zorgpaden zijn te summier, betreffen met name de diagnostiek en niet behandeling/follow-up en geven onvoldoende detail voor de specifieke zeldzame aandoeningen waarvoor is aangevraagd.</p> <p>Voor de wetenschappelijk output is dat laatste wel het geval.</p> <p>Verbetersuggesties referenten:</p>		

-Het lijkt hierbij vooral te gaan om een diagnostisch centrum, zonder follow-up. De groep aandoeningen is enorm breed. Het centrum publiceert ook heel divers waardoor de wetenschappelijk bijdrage aan specifieke kennis en richtlijnen beperkt is.

-Er lijkt geen gestructureerde follow-up en data-verzameling van de zeldzame diagnoses plaats te vinden.

-Verder verbreden van het multidisciplinaire team .

-Verhelderen waar de specifieke expertise ligt.

-Informatiemateriaal aanpassen voor alle niveaus gezondheidsvaardigheden van patiënten/ouders

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Zeldsamen	1. communicatie met individuele patiënten 2. samenwerking met patiëntenorganisatie 3. wetenschappelijk onderzoek uitleggen in begrijpelijke taal 4. werken als een goed team	1. contacten met gemeenten (al is dit nauwelijks te doen)

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-variable intellectual disability syndrome	Orphacode:	ORPHA:102284
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks



Condition:	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome without intellectual disability	Orphacode:	ORPHA:102285
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability	Orphacode:	ORPHA:102283
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Rare non-syndromic intellectual disability	Orphacode:	ORPHA:101685
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Rare chromosomal anomaly	Orphacode:	ORPHA:68335
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-variable intellectual disability syndrome		Orphacode:	ORPHA:102284	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome without intellectual disability		Orphacode:	ORPHA:102285	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability		Orphacode:	ORPHA:102283	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare non-syndromic intellectual disability		Orphacode:	ORPHA:101685	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare chromosomal anomaly		Orphacode:	ORPHA:68335	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Zorgpad:					
----------	--	--	--	--	--



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [secretariaatrvb@sein.nl](mailto:secretariaatrvb@sein.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Stichting Epilepsie Instellingen Nederland  
T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 540  
2130 AM HOOFDORP

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 8 april 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jl. heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

## Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

## Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
F 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3261469-1015894-CZ

**Bijlagen**  
2

**Uw brief**  
08-04-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261469-1015894-CZ

### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
201890	Leiden UMC	Expert Center for Rare Sleep Disorders	Narcolepsy type 1	ORPHA:2073
			Idiopathic hypersomnia	ORPHA:33208
			Kleine-Levin syndrome	ORPHA:33543
			Rare sleep disorder	ORPHA:68354
			Narcolepsy type 2	ORPHA:83465

Voor dit kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261469-1015894-CZ

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261469-1015894-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	201890	
Assessment Number:	G-0-4	
Name center of expertise:	Expert Center for Rare Sleep Disorders	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:2073	Narcolepsy type 1	Reject
ORPHA:83465	Narcolepsy type 2	Reject
ORPHA:68354	Rare sleep disorder	Reject
ORPHA:33543	Kleine-Levin syndrome	Reject
ORPHA:33208	Idiopathic hypersomnia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>De aangeleverde documenten betreffen een procesbeschrijving over de organisatie van zorg, geen ziekte-inhoudelijk zorgpad. Daarmee wordt niet voldaan aan de gestelde eis.</p> <p>Daarnaast is de wetenschappelijke output voor ORPHA:33208, ORPHA:33543 en ORPHA:68354 onvoldoende voor de specifieke zeldzame aandoeningen waar voor wordt gevraagd.</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-nadere uitwerking in het zorgpad van hoe de samenwerking LUMC/SEIN wordt vormgegeven richting de patiënten</li> <li>-back-up voor longarts</li> </ul>		



-beschrijving van de transitie van kinderen naar volwassenen

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Narcolepsy type 1	Orphacode:	ORPHA:2073
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Narcolepsy type 2	Orphacode:	ORPHA:83465
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Rare sleep disorder	Orphacode:	ORPHA:68354
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Kleine-Levin syndrome	Orphacode:	ORPHA:33543
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Idiopathic hypersomnia	Orphacode:	ORPHA:33208
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Narcolepsy type 1		Orphacode:	ORPHA:2073	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Narcolepsy type 2		Orphacode:	ORPHA:83465	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare sleep disorder		Orphacode:	ORPHA:68354	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Kleine-Levin syndrome		Orphacode:	ORPHA:33543	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Idiopathic hypersomnia		Orphacode:	ORPHA:33208	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [raadvanbestuur@franciscus.nl](mailto:raadvanbestuur@franciscus.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Stichting Sint Franciscus Vlietland Groep

T.a.v. 5.1.2e 2 5.1.2e

Kleiweg 500  
3045 PM ROTTERDAM

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 2 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 7 april 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
F 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3261472-1015895-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

07-04-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

**Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
186769	Erasmus MC	Mesenteric Ischemia Center Rotterdam	Celiac artery compression syndrome	ORPHA:293208

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

**Kenmerk**  
3261472-1015895-CZ

**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

**Kenmerk**  
3261472-1015895-CZ

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	186769	
Assessment Number:	G-7-14	
Name center of expertise:	Mesenteric Ischemia Center Rotterdam	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:293208	Celiac artery compression syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 5.1.2d Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Er is (op dit moment) geen passend ERN subthema beschikbaar. Aan dat ingangscriterium kan dus ook niet worden voldaan.</p> <p>Verbetersuggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-meer aandacht voor informatievoorziening</li> <li>-24/7 bereikbaarheid in zorgpad opnemen</li> <li>-start ontwikkeling database voor deze patiëntengroep</li> </ul>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
geen PO beoordelingen beschikbaar		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Celiac artery compression syndrome	Orphacode:	ORPHA:293208
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Celiac artery compression syndrome		Orphacode:	ORPHA:293208	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @antoniusziekenhuis.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van St. Antonius Ziekenhuis  
T.a.v. 5.1 5.1.2e  
Postbus 2500  
3430 EM NIEUWEGEIN

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 1 april 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een kandidaat ECZA/kandidaat ECZA's om als nationaal expertisecentrum/expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3261475-1015896-CZ

**Bijlagen**  
5

**Uw brief**  
01-04-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### **Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

**Kenmerk**  
3261475-1015896-CZ

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
239112		Center for Pulmonary vascular diseases-HHT	Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia	ORPHA:774
237497		Interstitial Lung Diseases Center of Excellence	Interstitial lung disease	ORPHA:182095
			Idiopathic pulmonary fibrosis	ORPHA:2032
			Hypersensitivity pneumonitis	ORPHA:31740
			Sarcoidosis	ORPHA:797
205793		Center for Pulmonary vascular diseases	Idiopathic pulmonary arterial hypertension	ORPHA:275766
			Chronic thromboembolic pulmonary hypertension	ORPHA:70591
232790	UMC Utrecht, Diaconessenhuis Utrecht, Meander Medical Centre Amersfoort	RAKU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and biliary tumors	Rare hepatic and biliary tract tumor	ORPHA:101943
			Rare gastroesophageal tumor	ORPHA:180821
			Rare tumor of pancreas	ORPHA:180824
			High-grade dysplasia in patients with 5.1.2e esophagus	ORPHA:231080
			Carcinoma of the ampulla of 5.1.2e	ORPHA:300557
			Rare carcinoma of small intestine	ORPHA:423957
			Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890
			Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	ORPHA:56044
			Cholangiocarcinoma	ORPHA:70567
			Hepatocellular carcinoma	ORPHA:88673

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via [5.1.2e@minvws.nl](mailto:5.1.2e@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Kenmerk**  
3261475-1015896-CZ

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261475-1015896-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	St. Antonius Ziekenhuis	
AIMS ID:	205793	
Assessment Number:	G-8-21	
Name center of expertise:	Center for Pulmonary vascular diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:70591	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension	Final Approved
ORPHA:275766	Idiopathic pulmonary arterial hypertension	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Goed centrum		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Stichting Pulmonale Hypertensie	1. Innovatieve en uitgebreide zorg voor CTEPH patiënten. 2. Samenwerking met andere centra, in het bijzonder met het UMC Utrecht (shared care). 5.1.2e werkt in beide centra, waardoor er een intensievere samenwerking is.	1. Verbeteren van communicatie over de 24-uurs beschikbaarheid van zorg in noodsituaties. Niet alle patiënten zijn hiervan op de hoogte, blijkt uit de achterbanraadpleging. 2. Aandachtspunt: alle patiënten vragen naar de kwaliteit van het totaal van de behandelingen, controles en onderzoeken voor de aandoening en de opvolging van de antwoorden. Uit de achterbanraadpleging wordt niet duidelijk of dit bij

		iedereen gebeurt.

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension	Orphacode:	ORPHA:70591
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Idiopathic pulmonary arterial hypertension	Orphacode:	ORPHA:275766
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

## 3. Indicatoren

**3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension		Orphacode:	ORPHA:70591	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Idiopathic pulmonary arterial hypertension		Orphacode:	ORPHA:275766	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	St. Antonius Ziekenhuis	
AIMS ID:	237497	
Assessment Number:	G-8-22	
Name center of expertise:	Interstitial Lung Diseases Center of Excellence	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:182095	Interstitial lung disease	Final Approved
ORPHA:2032	Idiopathic pulmonary fibrosis	Final Approved
ORPHA:31740	Hypersensitivity pneumonitis	Final Approved
ORPHA:797	Sarcoidosis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 <small>5.1.2d</small> Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN	Ja	
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
Verbetersuggesties referenten: zou wetenschappelijk meer uit te halen zijn, meer klinisch georiënteerd. Meer inbedding in academische omgeving zou het nog sterker maken.		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Sarcoïdose Belangenvereniging Nederland (SBN)	1. Multidisciplinaire zorg en de waarborging daarvan 2. Informatieloket voor zorgverleners, patiënten	1. Afstemming met zorgverleners buiten het ziekenhuis wordt door 1/5 patiënten niet ervaren. 2. Informatieverstrekking op psychologisch,

	en naasten 3. Wetenschappelijk onderzoek (nationaal en internationaal) 4. Kennis van meest recente wetenschappelijke ontwikkelingen rondom diagnostiek en behandeling	sociaal en maatschappelijk gebied zou verbeterd kunnen worden. Deze voldoet volgens patiënten aanzienlijk minder aan de verwachtingen dan de medische informatie.
Longfibrose patiëntenvereniging	1. Hebben een sterk multidisciplinair team voor patiënten met longfibrose 2. Doen veel aan wetenschappelijk onderzoek op gebied van (familiaire) longfibrose 3. Houden patiënten (al dan niet via de patiëntenvereniging) goed op de hoogte van nieuwe ontwikkelingen en zijn een steun voor de patiëntenvereniging, o.a. door deelname in onze adviesraad 4. Zijn internationaal betrokken bij allerlei zaken van longfibrose 5. Organiseren met regelmaat bijeenkomsten/symposia voor zorgverleners en/of patiënten	1. Is de informatie over de aandoening ook op een laagdrempelige manier (op papier bijv) beschikbaar in een andere taal? Zo niet, dan zou dat een aandachtspunt kunnen zijn. 2. Uit de achterbanraadpleging blijkt dat er nog onbekendheid is bij een deel van de patiënten over het volgende: Vragen (mondeling / schriftelijk) naar de kwaliteit van het totaal van de behandelingen, controles en onderzoeken en wat men met de reactie van de patiënt doet 3. Uit de achterbanraadpleging blijkt dat er nog onbekendheid is over het volgende: Niet iedere patiënt heeft de ervaring dat het ziekenhuis zich inzet om anderen dan henzelf zelf (naasten/familie) informatie te geven over de aandoening

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Interstitial lung disease	Orphacode:	ORPHA:182095
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Idiopathic pulmonary fibrosis	Orphacode:	ORPHA:2032
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Hypersensitivity pneumonitis	Orphacode:	ORPHA:31740
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Sarcoidosis	Orphacode:	ORPHA:797
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Interstitial lung disease		Orphacode:	ORPHA:182095	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Idiopathic pulmonary fibrosis		Orphacode:	ORPHA:2032	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hypersensitivity pneumonitis		Orphacode:	ORPHA:31740	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1,2</sup> Indicatoren</b>					
Condition:	Sarcoidosis		Orphacode:	ORPHA:797	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	St. Antonius Ziekenhuis	
AIMS ID:	239112	
Assessment Number:	G-24-11	
Name center of expertise:	Center for Pulmonary vascular diseases-HHT	
Name main contact:	12f 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:774	Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN	Ja	
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
verbetersuggesties referenten: verdere uitbouw van de registries met name naar de FAIR based registries zoals nu worden opgezet binnen vascern en de ERN's in algemene zin.		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Harteraad	1. Informatievoorziening 2. Zorg op maat 3. Samenwerking 4. Wetenschappelijk onderzoek 5. Begeleiding van patiënten	


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia	Orphacode:	ORPHA:774
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia		Orphacode:	ORPHA:774	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	232790	
Assessment Number:	G-11-31	
Name center of expertise:	RAKU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bile duct tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101943	Rare hepatic and biliary tract tumor	Final Approved
ORPHA:70567	Cholangiocarcinoma	Final Approved
ORPHA:88673	Hepatocellular carcinoma	Final Approved
ORPHA:56044	Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	Final Approved
ORPHA:423957	Rare carcinoma of small intestine	Final Approved
ORPHA:180824	Rare tumor of pancreas	Final Approved
ORPHA:300557	Carcinoma of the ampulla of Vater	Final Approved
ORPHA:180821	Rare gastroesophageal tumor	Final Approved
ORPHA:231080	High-grade dysplasia in patients with Barrett esophagus	Final Approved
ORPHA:44890	Gastrointestinal stromal tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		



<b>1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité</b>		
5.1.5		
<b>1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):</b>		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

<b>2.1.1 Checks 1 - Checks</b>			
Condition:	Rare hepatic and biliary tract tumor	Orphacode:	ORPHA:101943
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.2.1 Checks 2 - Checks</b>			
Condition:	Cholangiocarcinoma	Orphacode:	ORPHA:70567
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Hepatocellular carcinoma	Orphacode:	ORPHA:88673
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	Orphacode:	ORPHA:56044



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Rare carcinoma of small intestine	Orphacode:	ORPHA:423957
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Rare tumor of pancreas	Orphacode:	ORPHA:180824
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Carcinoma of the ampulla of <span style="background-color: #cccccc;">5.1.2e</span>		ORPHA:300557
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Rare gastroesophageal tumor	Orphacode:	ORPHA:180821
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	High-grade dysplasia in patients with <span style="background-color: #cccccc;">5.1.2e</span> esophagus	Orphacode:	ORPHA:231080
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Gastrointestinal stromal tumor	Orphacode:	ORPHA:44890
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:	n.v.t	Aanvraag door RvB:	n.v.t

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hepatic and biliary tract tumor		Orphacode:	ORPHA:101943	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cholangiocarcinoma		Orphacode:	ORPHA:70567	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Hepatocellular carcinoma		Orphacode:	ORPHA:88673	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract		Orphacode:	ORPHA:56044	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Rare carcinoma of small intestine		Orphacode:	ORPHA:423957	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Rare tumor of pancreas		Orphacode:	ORPHA:180824	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Carcinoma of the ampulla of <span style="background-color: #cccccc;">5.1.2e</span>		Orphacode:	ORPHA:300557	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Rare gastroesophageal tumor		Orphacode:	ORPHA:180821	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	High-grade dysplasia in patients with <span style="background-color: #cccccc;">5.1.2e</span> esophagus		Orphacode:	ORPHA:231080	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Gastrointestinal stromal tumor		Orphacode:	ORPHA:44890	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren

Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [5.1.2e] [\[5.1.2e\]@umcg.nl](mailto:[5.1.2e]@umcg.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van UMC Groningen

T.a.v. Prof. [5.1.2e] [5.1.2e]

Postbus 30.001

9700 RB GRONINGEN

Datum 30 september 2021

Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [5.1.2e]

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2012 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag van de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag

T [5.1.2e]

F [5.1.2e]

Postbus 20350

2500 EJ Den Haag

[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

[5.1.2e] [5.1.2e]

Senior Beleidsmedewerker

T [5.1.2e]

M [5.1.2e]

F [5.1.2e]

[5.1.2e]@minvws.nl

### Kenmerk

3261481-1015897-CZ

### Bijlagen

43

### Uw brief

31-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261481-1015897-CZ

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

### Positief advies

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
199687	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Rare Haematological Diseases	Hodgkin lymphoma	ORPHA:98293
195032	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Paediatric Colorectal Malformations	Anorectal Malformations	ORPHA:96346
195011	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Cardiogenetics	Genetic cardiac rhythm disease	ORPHA:101934
				Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848
190065	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Neonatal Gastro-Intestinal Diseases	Hirschsprung disease	ORPHA:388
				Necrotizing enterocolitis	ORPHA:391673
188020	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Congenital Biliary Disorders	Isolated biliary atresia	ORPHA:30391
				Choledochal cyst	ORPHA:480501
183275	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Cholangiocarcinoma	Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	ORPHA:56044
				Cholangiocarcinoma	ORPHA:70567
183248	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Autoinflammatory Diseases for Adult and Pediatric Patients	Autoinflammatory syndrome of childhood	ORPHA:319719
				Autoinflammatory syndrome	ORPHA:93665
183170	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Amyloidosis	AA amyloidosis	ORPHA:85445
183146	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Oesophageal and Gastric Carcinoma	Rare gastroesophageal tumor	ORPHA:180821
180469	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Benign Hematology	Rare hemorrhagic disorder	ORPHA:248308
180469	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Benign Hematology	Immune thrombocytopenia	ORPHA:3002
				Hemophilia	ORPHA:448
				5.1.2e Disease	ORPHA:903

180303	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Neuroendocrine Tumors and Neuroendocrine Carcinomas	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	ORPHA:79140
				Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877
180280	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Thyroid Cancer	Thyroid tumor	ORPHA:100087
				Thyroid carcinoma	ORPHA:100088
180231	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Germ Cell Tumors	Non-seminomatous germ cell tumor of testis	ORPHA:363494
				Germ cell tumor of testis	ORPHA:363504
				Testicular seminomatous germ cell tumor	ORPHA:842
180211	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Bone and Soft Tissue Tumors	Bone sarcoma	ORPHA:223727
				Soft tissue sarcoma	ORPHA:3394
				Osteosarcoma	ORPHA:668
180190	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Tuberculosis Beatrixoord	Tuberculosis	ORPHA:3389
180170	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Blistering Diseases	Inherited epidermolysis bullosa	ORPHA:79361
				Auto-immune bullous skin diseases	ORPHA:79669
				Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis spectrum	ORPHA:95455
180149	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Marfan Syndrome and Related Disorders	Marfan and Marfan-related disorders	ORPHA:284993
				Marfan syndrome	ORPHA:558
180032	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Cystic Fibrosis	Cystic fibrosis	ORPHA:586

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
198125	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy	POEMS syndrome	ORPHA:2905
				Multiple myeloma	ORPHA:29073
				Graft versus host disease	ORPHA:39812
				Plasma cell leukemia	ORPHA:454714
				Acute lymphoblastic leukemia	ORPHA:513
				Acute myeloid leukemia	ORPHA:519
				CAR T cell therapy-associated cytokine release syndrome	ORPHA:542323
				Diffuse large B-cell lymphoma	ORPHA:544
				Acute graft versus host disease	ORPHA:99920
				Chronic graft versus host disease	ORPHA:99921
183357	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Hypophosphatemic Rickets	Hypophosphatemic Rickets	ORPHA:437
				X-linked hypophosphatemia	ORPHA:89936
183303	UMC Groningen			Rare tremor disorder	ORPHA:306712

			UMCG Center of Expertise Deep Brain Stimulation for Rare Diseases	Off-periods in Parkinson disease not responding to oral treatment	ORPHA:391655
183121	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Gynecologic& Oncology	Endometrial stromal sarcoma	ORPHA:213711
				Undifferentiated carcinoma of the corpus uteri	ORPHA:213721
				Papillary carcinoma of the corpus uteri	ORPHA:213726
				Rare cancer of cervix uteri	ORPHA:213761
				Malignant epithelial tumor of ovary	ORPHA:398934
				Vulvar squamous cell carcinoma	ORPHA:494448
				Rare gynecological tumor	ORPHA:98063
183052	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases	Neurovascular malformation	ORPHA:102006
				rare arteriovenous malformation	ORPHA:211266
				Cerebral arteriovenous malformation	ORPHA:46724
				Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	ORPHA:90065
				Dural sinus malformation	ORPHA:97339
180872	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	ORPHA:264580
				Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	ORPHA:26791
				Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency	ORPHA:366
				Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	ORPHA:367
				GSD due to liver glycogen phosphorylase deficiency	ORPHA:369
				Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, severe neonatal type	ORPHA:394529
				Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, mild type	ORPHA:394532
				Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	ORPHA:42
				Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	ORPHA:79174
				Glycogen storage disease	ORPHA:79201
				Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ia	ORPHA:79258
				Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ib	ORPHA:79259
180518	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders	Adrenocortical carcinoma	ORPHA:1501
				Rare primary hyperaldosteronism	ORPHA:181415



				Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma	ORPHA:276621
				Pheochromocytoma-paraganglioma	ORPHA:573163
				Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080
180410	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Mastocytosis	Cutaneous mastocytosis	ORPHA:66646
				Mast cell sarcoma	ORPHA:66661
				Diffuse cutaneous mastocytosis	ORPHA:79456
				Mastocytosis	ORPHA:98292
				Indolent systemic mastocytosis	ORPHA:98848
				Systemic mastocytosis with associated hematologic neoplasm	ORPHA:98849
				Aggressive systemic mastocytosis	ORPHA:98850
				Mast cell leukemia	ORPHA:98851

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
188043	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Intestinal Failure, Rehabilitation and Transplant	Short bowel syndrome	ORPHA:104008
				Atresia of small intestine	ORPHA:1201
				Microvillus inclusion disease	ORPHA:2290
				Congenital short bowel syndrome	ORPHA:2301
				Gastroschisis	ORPHA:2368
				Chronic intestinal failure	ORPHA:294422
				Chronic intestinal pseudoobstruction	ORPHA:2978
				Primary short bowel syndrome	ORPHA:365563
				Parental nutrition associated cholestasis	ORPHA:567983
188043	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Intestinal Failure, Rehabilitation and Transplant	Secondary short bowel syndrome	ORPHA:95427
183439	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Primary Sclerosing Cholangitis	Primary sclerosing cholangitis	ORPHA:171
183027	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Serine Deficiencies	Phosphoserine aminotransferase deficiency, infantile/juvenile form	ORPHA:284417
				3-phosphoserine phosphatase deficiency, infantile/juvenile form	ORPHA:79350
				3-phosphoglycerate dehydrogenase deficiency, infantile/juvenile form	ORPHA:79351

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van deze kandidaat ECZA's niet inhoudelijk kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door de betreffende kandidaat ECZA's.



**Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de  
aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel  
van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van de  
volgende kandidaat ECZA's:

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261481-1015897-CZ

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
183412	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Genodermatoses	Inherited ichthyosis	ORPHA:183435	approved
				Genetic epidermal appendage anomaly	ORPHA:183447	reject
				Genetic pigmentation anomaly of the skin	ORPHA:183463	reject
				Genetic dermis disorder	ORPHA:183472	reject
				Genetic photodermatosis	ORPHA:183490	reject
				Darier disease	ORPHA:218	reject
				Familial benign chronic pemphigus (Hailey-Hailey disease)	ORPHA:2841	reject
				Rare nevus	ORPHA:294057	reject
				Rare genetic skin disease	ORPHA:68346	reject
				Hereditary palmoplantar keratoderma	ORPHA:79357	reject
183219	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Systemic Autoimmune Diseases	Diffuse cutaneous systemic sclerosis	ORPHA:220393	reject
				Limited cutaneous systemic sclerosis	ORPHA:220402	reject
				Limited systemic sclerosis	ORPHA:220407	reject
				Primary Sjögren syndrome	ORPHA:289390	approved
				MALT lymphoma	ORPHA:52417	reject
				Systemic lupus erythematosus	ORPHA:536	approved
				Undifferentiated connective tissue syndrome	ORPHA:90002	reject
				Systemic sclerosis	ORPHA:90291	approved
183195	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Systemic Vasculitis	Rare pediatric vasculitis	ORPHA:280369	reject
				Vasculitis	ORPHA:52759	approved
183097	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Genetic Endocrine Tumour Syndromes	Carney complex	ORPHA:1359	reject
				Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	ORPHA:29072	reject
				Neurofibromatosis type 1	ORPHA:636	reject
				Multiple endocrine neoplasia type 1	ORPHA:652	approved
				Multiple endocrine neoplasia type 2	ORPHA:653	approved
				Von Hippel-Lindau disease	ORPHA:892	approved
183073	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Brain and Skull Base Tumors	Epignathus	ORPHA:141077	reject
				Nasopharyngeal teratoma	ORPHA:141107	reject
				Nasal glial heterotopia	ORPHA:141112	reject
				Nasal ganglioglioma	ORPHA:141115	reject

				Chordoma	ORPHA:178	reject
				Glial tumor	ORPHA:182067	approved
				Esthesioneuroblastoma	ORPHA:1957	reject
				Meningioma	ORPHA:2495	approved
				Benign schwannoma	ORPHA:252164	reject
				Vestibular schwannoma	ORPHA:252175	reject
				Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	ORPHA:289596	reject
				Medulloblastoma	ORPHA:616	approved
183003	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Familial Breast and Ovarian Cancer	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145	approved
				Rare malignant breast tumor	ORPHA:180257	reject
				Familial ovarian cancer	ORPHA:213517	approved
				Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	ORPHA:213524	reject
				Hereditary breast cancer	ORPHA:227535	approved
180921	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Defects in Amino Acid and Organic Acid Metabolism	Disorder of phenylalanine metabolism	ORPHA:284814	approved
				Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor deficiency type A	ORPHA:308386	reject
				Tyrosinemia type 1	ORPHA:882	approved
180830	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Systemic and Rheumatological Diseases of Childhood	Juvenile Idiopathic arthritis	ORPHA:92	approved
				Juvenile Dermatomyositis	ORPHA:93672	reject
180725	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Inherited Kidney Diseases	Familial cystic renal disease	ORPHA:93587	approved
				Rare renal tubular disease	ORPHA:93603	reject
180574	UMC Groningen		UMCG Expertise Center for Movement Disorders Groningen	Autosomal recessive cerebellar ataxia	ORPHA:1172	approved
				Paroxysmal dyskinesia	ORPHA:1431	approved
				Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	ORPHA:157850	approved
				Focal, segmental or multifocal dystonia	ORPHA:1866	approved
				Progressive myoclonic epilepsy type 6	ORPHA:280620	approved
				Epilepsy and/or ataxia with myoclonus as major feature	ORPHA:306756	approved
				Hyperekplexia	ORPHA:306773	reject
				Myoclonus-dystonia syndrome	ORPHA:36899	approved
				Generalized isolated dystonia	ORPHA:376724	approved
				Neurodegeneration with brain iron accumulation	ORPHA:385	reject
				Huntington disease	ORPHA:399	approved
				Neurometabolic disease	ORPHA:68385	approved
				Psychogenic movement disorders	ORPHA:71519	reject
				Benign adult familial myoclonic epilepsy	ORPHA:86814	approved
				Autosomal dominant cerebellar ataxia	ORPHA:99	approved

180353	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Head and Neck Oncology	Laryngeal neuroendocrine tumor	ORPHA:100083	reject
				Middle ear neuroendocrine tumor	ORPHA:100084	reject
				Nasopharyngeal carcinoma	ORPHA:150	reject
				Rare tumor of salivary glands	ORPHA:276142	reject
				Rare head and neck tumor	ORPHA:290849	approved
				Squamous cell carcinoma of the hypopharynx	ORPHA:494547	reject
				Squamous cell carcinoma of the larynx	ORPHA:494550	reject
				Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses	ORPHA:500464	reject
				Squamous cell carcinoma of the oropharynx	ORPHA:500478	reject
				Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip	ORPHA:502369	reject
180260	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Familial Colorectal Cancer	Lynch syndrome	ORPHA:144	approved
				Genetic intestinal polyposis	ORPHA:363314	approved
				Familial colorectal cancer type X	ORPHA:440437	reject
180129	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Children and Adults with Congenital Heart Diseases	Rare syndrome with cardiac malformations	ORPHA:156532	reject
				Rare Cardiomyopathy	ORPHA:167848	reject
				Rare cardiac rythm disease	ORPHA:218436	reject
				Rare Vascular Malformation of major vessels	ORPHA:458844	reject
				Rare congenital non-syndromic heart malformation	ORPHA:88991	approved
180109	UMC Groningen	Nij Smellinghe	Expertise Centre for Lympho-Vascular Medicine	Congenital primary lymphedema without systemic or visceral involvement	ORPHA:2416	reject
				Late-onset primary lymphedema without systemic or visceral involvement	ORPHA:289825	reject
				Primary lymphedema without systemic or visceral involvement	ORPHA:568041	reject
				Primary lymphedema with systemic or visceral involvement	ORPHA:568044	reject
				Disorder with multisystemic involvement and primary lymphedema	ORPHA:568047	reject
				Primary Lymphedema	ORPHA:77240	approved
180089	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Children and Adults with Pulmonary Hypertension	Rare disorder potentially indicated for lung transplant	ORPHA:506222	reject
				Rare Pulmonary Hypertension	ORPHA:71198	approved
180066	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Pituitary Disorders	Pituitary deficiency	ORPHA:101957	reject
				Pituitary tumour	ORPHA:304055	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

**Kenmerk**  
3261481-1015897-CZ

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
 3261481-1015897-CZ

## **BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagcza.nl](http://www.aanvraagcza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180032	
Assessment Number:	G-8-20	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Cystic Fibrosis	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:586	Cystic fibrosis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Cystic fibrosis	Orphacode:	ORPHA:586
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Cystic fibrosis		Orphacode:	ORPHA:586	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180231	
Assessment Number:	G-11-12	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Germ Cell Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:363504	Germ cell tumor of testis	Final Approved
ORPHA:842	Testicular seminomatous germ cell tumor	Final Approved
ORPHA:363494	Non-seminomatous germ cell tumor of testis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

	5.1.5	

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Germ cell tumor of testis	Orphacode:	ORPHA:363504
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Testicular seminomatous germ cell tumor	Orphacode:	ORPHA:842
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Non-seminomatous germ cell tumor of testis	Orphacode:	ORPHA:363494
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Germ cell tumor of testis		Orphacode:	ORPHA:363504	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Testicular seminomatous germ cell tumor		Orphacode:	ORPHA:842	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Non-seminomatous germ cell tumor of testis		Orphacode:	ORPHA:363494	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180260	
Assessment Number:	G-15-3	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Familial Colorectal Cancer	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:144	Lynch syndrome	Final Approved
ORPHA:440437	Familial colorectal cancer type X	Reject
ORPHA:363314	Genetic intestinal polyposis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Lynch syndrome	Orphacode:	ORPHA:144
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Familial colorectal cancer type X	Orphacode:	ORPHA:440437
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Genetic intestinal polyposis	Orphacode:	ORPHA:363314
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Lynch syndrome		Orphacode:	ORPHA:144	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Familial colorectal cancer type X		Orphacode:	ORPHA:440437	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Genetic intestinal polyposis		Orphacode:	ORPHA:363314	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180280	
Assessment Number:	G-11-13	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Thyroid Cancer	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:100087	Thyroid tumor	Final Approved
ORPHA:100088	Thyroid carcinoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		




## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Thyroid tumor	Orphacode:	ORPHA:100087
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Thyroid carcinoma	Orphacode:	ORPHA:100088
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Thyroid tumor		Orphacode:	ORPHA:100087	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1    Indatoren 2 - Indatoren**

<b>Condition:</b>	Thyroid carcinoma		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:100088	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180303	
Assessment Number:	G-11-14	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Neuroendocrine Tumors and Neuroendocrine Carcinomas	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:877	Neuroendocrine neoplasm	Final Approved
ORPHA:79140	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

	5.1.5	

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Neuroendocrine neoplasm	Orphacode:	ORPHA:877
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	Orphacode:	ORPHA:79140
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren
-----------------------------------

Condition:	Neuroendocrine neoplasm		Orphacode:	ORPHA:877	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cutaneous neuroendocrine carcinoma		Orphacode:	ORPHA:79140	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180410	
Assessment Number:	G-12-18	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Mastocytosis	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98292	Mastocytosis	Reject
ORPHA:98848	Indolent systemic mastocytosis	Reject
ORPHA:66646	Cutaneous mastocytosis	Reject
ORPHA:79456	Diffuse cutaneous mastocytosis	Reject
ORPHA:98850	Aggressive systemic mastocytosis	Reject
ORPHA:98849	Systemic mastocytosis with associated hematologic neoplasm	Reject
ORPHA:66661	Mast cell sarcoma	Reject
ORPHA:98851	Mast cell leukemia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



--	--	--

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Mastocytosis	Orphacode:	ORPHA:98292
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Indolent systemic mastocytosis	Orphacode:	ORPHA:98848
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Cutaneous mastocytosis	Orphacode:	ORPHA:66646
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Diffuse cutaneous mastocytosis	Orphacode:	ORPHA:79456
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Aggressive systemic mastocytosis	Orphacode:	ORPHA:98850
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Systemic mastocytosis with associated hematologic neoplasm	Orphacode:	ORPHA:98849
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:	Mast cell sarcoma	Orphacode:	ORPHA:66661
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.8.1 Checks 8 - Checks			
Condition:	Mast cell leukemia	Orphacode:	ORPHA:98851
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Mastocytosis	Orphacode:	ORPHA:98292

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Indolent systemic mastocytosis		Orphacode:	ORPHA:98848	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cutaneous mastocytosis		Orphacode:	ORPHA:66646	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Diffuse cutaneous mastocytosis		Orphacode:	ORPHA:79456	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Aggressive systemic mastocytosis		Orphacode:	ORPHA:98850	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic mastocytosis with associated hematologic neoplasm		Orphacode:	ORPHA:98849	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Mast cell sarcoma		Orphacode:	ORPHA:66661	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Mast cell leukemia		Orphacode:	ORPHA:98851	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180353	
Assessment Number:	G-11-43	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Head and Neck Oncology	
Name main contact:	5, 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:150	Nasopharyngeal carcinoma	Reject
ORPHA:290849	Rare head and neck tumor	Final Approved
ORPHA:276142	Rare tumor of salivary glands	Reject
ORPHA:100083	Laryngeal neuroendocrine tumor	Reject
ORPHA:494547	Squamous cell carcinoma of the hypopharynx	Reject
ORPHA:100084	Middle ear neuroendocrine tumor	Reject
ORPHA:502369	Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip	Reject
ORPHA:500464	Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses	Reject
ORPHA:494550	Squamous cell carcinoma of the larynx	Reject
ORPHA:500478	Squamous cell carcinoma of the oropharynx	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Nasopharyngeal carcinoma	Orphacode:	ORPHA:150
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare head and neck tumor	Orphacode:	ORPHA:290849
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Rare tumor of salivary glands	Orphacode:	ORPHA:276142
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Laryngeal neuroendocrine tumor	Orphacode:	ORPHA:100083
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Squamous cell carcinoma of the hypopharynx	Orphacode:	ORPHA:494547
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Middle ear neuroendocrine tumor	Orphacode:	ORPHA:100084
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip	Orphacode:	ORPHA:502369
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses	Orphacode:	ORPHA:500464
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.9.1 Checks 9 - Checks**

Condition:	Squamous cell carcinoma of the larynx	Orphacode:	ORPHA:494550
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.10.1 Checks 10 - Checks**

Condition:	Squamous cell carcinoma of the oropharynx	Orphacode:	ORPHA:500478
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Nasopharyngeal carcinoma		Orphacode:	ORPHA:150	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare head and neck tumor	Orphacode:	ORPHA:290849
------------	--------------------------	------------	--------------



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare tumor of salivary glands		Orphacode:	ORPHA:276142	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Laryngeal neuroendocrine tumor		Orphacode:	ORPHA:100083	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Squamous cell carcinoma of the hypopharynx		Orphacode:	ORPHA:494547	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Middle ear neuroendocrine tumor		Orphacode:	ORPHA:100084	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip		Orphacode:	ORPHA:502369	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses		Orphacode:	ORPHA:500464	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Squamous cell carcinoma of the larynx		Orphacode:	ORPHA:494550	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Squamous cell carcinoma of the oropharynx		Orphacode:	ORPHA:500478	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180469	
Assessment Number:	G-12-14	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Benign Hematology	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:448	Hemophilia	Final Approved
ORPHA:903	Von Willebrand Disease	Final Approved
ORPHA:248308	Rare hemorrhagic disorder	Final Approved
ORPHA:3002	Immune thrombocytopenia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten





5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Hemophilia	Orphacode:	ORPHA:448
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	5.1.2e Disease	Orphacode:	ORPHA:903
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Rare hemorrhagic disorder	Orphacode:	ORPHA:248308
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Immune thrombocytopenia	Orphacode:	ORPHA:3002
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hemophilia		Orphacode:	ORPHA:448	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Von Willebrand Disease		Orphacode:	ORPHA:903	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hemorrhagic disorder		Orphacode:	ORPHA:248308	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Immune thrombocytopenia		Orphacode:	ORPHA:3002	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180518	
Assessment Number:	G-3-7	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:573163	Pheochromocytoma-paranglioma	Reject
ORPHA:94080	Non-functioning paraganglioma	Reject
ORPHA:276621	Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma	Reject
ORPHA:181415	Rare primary hyperaldosteronism	Reject
ORPHA:1501	Adrenocortical carcinoma	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Pheochromocytoma-paraganglioma	Orphacode:	ORPHA:573163
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Non-functioning paraganglioma	Orphacode:	ORPHA:94080
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma	Orphacode:	ORPHA:276621
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Rare primary hyperaldosteronism	Orphacode:	ORPHA:181415
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Adrenocortical carcinoma	Orphacode:	ORPHA:1501
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Pheochromocytoma-paraganglioma		Orphacode:	ORPHA:573163	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Non-functioning paraganglioma		Orphacode:	ORPHA:94080	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma		Orphacode:	ORPHA:276621	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Rare primary hyperaldosteronism		Orphacode:	ORPHA:181415	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Adrenocortical carcinoma		Orphacode:	ORPHA:1501	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180725	
Assessment Number:	G-5-4	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Inherited Kidney Diseases	
Name main contact:	§ 1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:93587	Familial cystic renal disease	Final Approved
ORPHA:93603	Rare renal tubular disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks			
Condition:	Familial cystic renal disease	Orphacode:	ORPHA:93587
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Rare renal tubular disease	Orphacode:	ORPHA:93603
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Familial cystic renal disease		Orphacode:	ORPHA:93587	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare renal tubular disease		Orphacode:	ORPHA:93603	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180574	
Assessment Number:	G-9-9	
Name center of expertise:	UMCG Expertise Center for Movement Disorders Groningen	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1866	Focal, segmental or multifocal dystonia	Final Approved
ORPHA:36899	Myoclonus-dystonia syndrome	Final Approved
ORPHA:1431	Paroxysmal dyskinesia	Final Approved
ORPHA:376724	Generalized isolated dystonia	Final Approved
ORPHA:306756	Epilepsy and/or ataxia with myoclonus as major feature	Final Approved
ORPHA:86814	Benign adult familial myoclonic epilepsy	Final Approved
ORPHA:306773	Hyperekplexia	Reject
ORPHA:280620	Progressive myoclonic epilepsy type 6	Final Approved
ORPHA:99	Autosomal dominant cerebellar ataxia	Final Approved
ORPHA:1172	Autosomal recessive cerebellar ataxia	Final Approved
ORPHA:399	Huntington disease	Final Approved
ORPHA:71519	Psychogenic movement disorders	Reject
ORPHA:68385	Neurometabolic disease	Final Approved
ORPHA:385	Neurodegeneration with brain iron accumulation	Reject
ORPHA:157850	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	

8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Focal, segmental or multifocal dystonia	Orphacode:	ORPHA:1866
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Myoclonus-dystonia syndrome	Orphacode:	ORPHA:36899
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Paroxysmal dyskinesia	Orphacode:	ORPHA:1431
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Generalized isolated dystonia	Orphacode:	ORPHA:376724
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Epilepsy and/or ataxia with myoclonus as major feature	Orphacode:	ORPHA:306756
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Benign adult familial myoclonic epilepsy	Orphacode:	ORPHA:86814
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Hyperekplexia	Orphacode:	ORPHA:306773
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Progressive myoclonic epilepsy type 6	Orphacode:	ORPHA:280620
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.9.1 Checks 9 - Checks**

Condition:	Autosomal dominant cerebellar ataxia	Orphacode:	ORPHA:99
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.10.1 Checks 10 - Checks**

Condition:	Autosomal recessive cerebellar ataxia	Orphacode:	ORPHA:1172
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.11.1 Checks 11 - Checks**

Condition:	Huntington disease	Orphacode:	ORPHA:399
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.12.1 Checks 12 - Checks**

Condition:	Psychogenic movement disorders	Orphacode:	ORPHA:71519
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Neurometabolic disease	Orphacode:	ORPHA:68385
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:	Neurodegeneration with brain iron accumulation	Orphacode:	ORPHA:385
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.15.1 Checks 15 - Checks</b>			
Condition:	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	Orphacode:	ORPHA:157850
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Focal, segmental or multifocal dystonia		Orphacode:	ORPHA:1866	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Myoclonus-dystonia syndrome		Orphacode:	ORPHA:36899	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Paroxysmal dyskinesia		Orphacode:	ORPHA:1431	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Generalized isolated dystonia		Orphacode:	ORPHA:376724	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Epilepsy and/or ataxia with myoclonus as major feature		Orphacode:	ORPHA:306756	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					



Condition:	Benign adult familial myoclonic epilepsy		Orphacode:	ORPHA:86814	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hyperekplexia		Orphacode:	ORPHA:306773	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Progressive myoclonic epilepsy type 6		Orphacode:	ORPHA:280620	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autosomal dominant cerebellar ataxia		Orphacode:	ORPHA:99	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autosomal recessive cerebellar ataxia		Orphacode:	ORPHA:1172	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Huntington disease		Orphacode:	ORPHA:399	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Psychogenic movement disorders		Orphacode:	ORPHA:71519	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neurometabolic disease		Orphacode:	ORPHA:68385	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neurodegeneration with brain iron accumulation		Orphacode:	ORPHA:385	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration		Orphacode:	ORPHA:157850	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
---------------------------	----	-------------------------------------	--	------------------------	----



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180066	
Assessment Number:	G-3-6	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Pituitary Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101957	Pituitary deficiency	Reject
ORPHA:304055	Pituitary tumour	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

## 5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Pituitary deficiency	Orphacode:	ORPHA:101957
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Pituitary tumour	Orphacode:	ORPHA:304055
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Pituitary deficiency		Orphacode:	ORPHA:101957	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Pituitary tumour		Orphacode:	ORPHA:304055	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180830	
Assessment Number:	G-22-4	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Systemic and Rheumatological Diseases of Childhood	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:92	Juvenile Idiopathic arthritis	Final Approved
ORPHA:93672	Juvenile Dermatomyositis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Juvenile Idiopathic arthritis	Orphacode:	ORPHA:92
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Juvenile Dermatomyositis	Orphacode:	ORPHA:93672
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Juvenile Idiopathic arthritis		Orphacode:	ORPHA:92	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Juvenile Dermatomyositis		Orphacode:	ORPHA:93672	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180921	
Assessment Number:	G-18-4	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Defects in Amino Acid and Organic Acid Metabolism	
Name main contact:	5.1.2e 5 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:284814	Disorder of phenylalanine metabolism	Final Approved
ORPHA:882	Tyrosinemia type 1	Final Approved
ORPHA:308386	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor deficiency type A	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten



5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Disorder of phenylalanine metabolism	Orphacode:	ORPHA:284814
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Tyrosinemia type 1	Orphacode:	ORPHA:882
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor deficiency type A	Orphacode:	ORPHA:308386
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:		Orphacode:	
------------	--	------------	--

Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	
--------------------	--	--------------------	--

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Disorder of phenylalanine metabolism		Orphacode:	ORPHA:284814	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Tyrosinemia type 1		Orphacode:	ORPHA:882	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor deficiency type A		Orphacode:	ORPHA:308386	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180872	
Assessment Number:	G-18-3	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders	
Name main contact:	5.1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79174	Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	Reject
ORPHA:42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Reject
ORPHA:26791	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Reject
ORPHA:394532	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, mild type	Reject
ORPHA:394529	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, severe neonatal type	Reject
ORPHA:79201	Glycogen storage disease	Reject
ORPHA:79258	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ia	Reject
ORPHA:79259	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ib	Reject
ORPHA:366	Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency	Reject
ORPHA:367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	Reject
ORPHA:369	GSD due to liver glycogen phosphorylase deficiency	Reject
ORPHA:264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	

8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5
-------

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5
-------


--	--	--

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	Orphacode:	ORPHA:79174
Aanvraag door RvB:	Neen	Aanvraag door RvB:	Neen
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Orphacode:	ORPHA:42
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Orphacode:	ORPHA:26791
Aanvraag door RvB:	Neen	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, mild type	Orphacode:	ORPHA:394532
Aanvraag door RvB:	n.v.t	Aanvraag door RvB:	n.v.t
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, severe neonatal type	Orphacode:	ORPHA:394529
Aanvraag door RvB:	n.v.t	Aanvraag door RvB:	n.v.t
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Glycogen storage disease	Orphacode:	ORPHA:79201
Aanvraag door RvB:	Neen	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ia	Orphacode:	ORPHA:79258
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.8.1 Checks 8 - Checks			
Condition:	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ib	Orphacode:	ORPHA:79259
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.9.1 Checks 9 - Checks			
Condition:	Glycogen storage disease due to glycogen debranching	Orphacode:	ORPHA:366

	enzyme deficiency		
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	Orphacode:	ORPHA:367
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	GSD due to liver glycogen phosphorylase deficiency	Orphacode:	ORPHA:369
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	Orphacode:	ORPHA:264580
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism		Orphacode:	ORPHA:79174	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency		Orphacode:	ORPHA:42	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency		Orphacode:	ORPHA:26791	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, mild type		Orphacode:	ORPHA:394532	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, severe neonatal type		Orphacode:	ORPHA:394529	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t



3.6.1 5.1.24 **Indicatoren 6 - Indicatoren**

Condition:	Glycogen storage disease		Orphacode:	ORPHA:79201	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.7.1 **Indicatoren 7 - Indicatoren**

Condition:	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ia		Orphacode:	ORPHA:79258	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.8.1 **Indicatoren 8 - Indicatoren**

Condition:	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ib		Orphacode:	ORPHA:79259	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.9.1 **Indicatoren 9 - Indicatoren**

Condition:	Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency		Orphacode:	ORPHA:366	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.10.1 **Indicatoren 10 - Indicatoren**

Condition:	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency		Orphacode:	ORPHA:367	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

3.11.1 **Indicatoren 11 - Indicatoren**

Condition:	GSD due to liver glycogen phosphorylase deficiency		Orphacode:	ORPHA:369	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.12.1 **Indicatoren 12 - Indicatoren**

Condition:	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency		Orphacode:	ORPHA:264580	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183003	
Assessment Number:	G-15-10	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Familial Breast and Ovarian Cancer	
Name main contact:	8.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Final Approved
ORPHA:227535	Hereditary breast cancer	Final Approved
ORPHA:213524	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	Reject
ORPHA:213517	Familial ovarian cancer	Final Approved
ORPHA:180257	Rare malignant breast tumor	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Orphacode:	ORPHA:145
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Hereditary breast cancer	Orphacode:	ORPHA:227535
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	Orphacode:	ORPHA:213524
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Familial ovarian cancer	Orphacode:	ORPHA:213517
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Rare malignant breast tumor	Orphacode:	ORPHA:180257
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome		Orphacode:	ORPHA:145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary breast cancer		Orphacode:	ORPHA:227535	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome		Orphacode:	ORPHA:213524	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Familial ovarian cancer		Orphacode:	ORPHA:213517	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare malignant breast tumor		Orphacode:	ORPHA:180257	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183052	
Assessment Number:	G-24-9	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases	
Name main contact:	5.1.2e5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:97339	Dural sinus malformation	Reject
ORPHA:102006	Neurovascular malformation	Reject
ORPHA:90065	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	Reject
ORPHA:46724	Cerebral arteriovenous malformation	Reject
ORPHA:211266	rare arteriovenous malformation	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Dural sinus malformation	Orphacode:	ORPHA:97339
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Neurovascular malformation	Orphacode:	ORPHA:102006
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	Orphacode:	ORPHA:90065
------------	---	------------	-------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Cerebral arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:46724
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	rare arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:211266
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Dural sinus malformation		Orphacode:	ORPHA:97339	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neurovascular malformation		Orphacode:	ORPHA:102006	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage		Orphacode:	ORPHA:90065	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cerebral arteriovenous malformation		Orphacode:	ORPHA:46724	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	rare arteriovenous malformation		Orphacode:	ORPHA:211266	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183097	
Assessment Number:	G-3-14	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Genetic Endocrine Tumour Syndromes	
Name main contact:	5.1.2e, 1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:892	Von Hippel-Lindau disease	Final Approved
ORPHA:652	Multiple endocrine neoplasia type 1	Final Approved
ORPHA:653	Multiple endocrine neoplasia type 2	Final Approved
ORPHA:29072	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	Reject
ORPHA:1359	Carney complex	Reject
ORPHA:636	Neurofibromatosis type 1	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		



5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks**

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Von Hippel-Lindau disease	Orphacode:	ORPHA:892
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Multiple endocrine neoplasia type 1	Orphacode:	ORPHA:652
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Multiple endocrine neoplasia type 2	Orphacode:	ORPHA:653

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	Orphacode:	ORPHA:29072
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Carney complex	Orphacode:	ORPHA:1359
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Neurofibromatosis type 1	Orphacode:	ORPHA:636
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Von Hippel-Lindau disease		Orphacode:	ORPHA:892	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple endocrine neoplasia type 1		Orphacode:	ORPHA:652	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple endocrine neoplasia type 2		Orphacode:	ORPHA:653	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma		Orphacode:	ORPHA:29072	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Carney complex		Orphacode:	ORPHA:1359	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neurofibromatosis type 1		Orphacode:	ORPHA:636	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
------------------------------	-------	-------------------------------------	--	------------------------	-------

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183073	
Assessment Number:	G-11-44	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Brain and Skull Base Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:182067	Glial tumor	Final Approved
ORPHA:2495	Meningioma	Final Approved
ORPHA:252164	Benign schwannoma	Reject
ORPHA:178	Chordoma	Reject
ORPHA:252175	Vestibular schwannoma	Reject
ORPHA:616	Medulloblastoma	Final Approved
ORPHA:1957	Esthesioneuroblastoma	Reject
ORPHA:289596	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	Reject
ORPHA:141077	Epignathus	Reject
ORPHA:141112	Nasal glial heterotopia	Reject
ORPHA:141115	Nasal ganglioglioma	Reject
ORPHA:141107	Nasopharyngeal teratoma	Reject

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja

12.2: bijgedragen aan ERN			
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité			
5.1.5			
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):			
PO Name	Sterke punten		Verbeterpunten
5.1.5			

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Glial tumor	Orphacode:	ORPHA:182067
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Meningioma	Orphacode:	ORPHA:2495
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Benign schwannoma	Orphacode:	ORPHA:252164
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Chordoma	Orphacode:	ORPHA:178
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Vestibular schwannoma	Orphacode:	ORPHA:252175
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Medulloblastoma	Orphacode:	ORPHA:616
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Esthesioneuroblastoma	Orphacode:	ORPHA:1957
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	Orphacode:	ORPHA:289596
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Epignathus	Orphacode:	ORPHA:141077
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Nasal glial heterotopia	Orphacode:	ORPHA:141112
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Nasal ganglioglioma	Orphacode:	ORPHA:141115
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Nasopharyngeal teratoma	Orphacode:	ORPHA:141107
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Glial tumor		Orphacode:	ORPHA:182067	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Meningioma		Orphacode:	ORPHA:2495	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Benign schwannoma		Orphacode:	ORPHA:252164	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Chordoma		Orphacode:	ORPHA:178	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren					
Condition:	Vestibular schwannoma		Orphacode:	ORPHA:252175	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:	Medulloblastoma		Orphacode:	ORPHA:616	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren					
Condition:	Esthesioneuroblastoma		Orphacode:	ORPHA:1957	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren					
Condition:	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma		Orphacode:	ORPHA:289596	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren					
Condition:	Epignathus		Orphacode:	ORPHA:141077	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t



3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Nasal glial heterotopia		Orphacode:	ORPHA:141112	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Nasal ganglioglioma		Orphacode:	ORPHA:141115	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Nasopharyngeal teratoma		Orphacode:	ORPHA:141107	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183121	
Assessment Number:	G-11-15	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Gynecologic Oncology	
Name main contact:	5.1.5	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:494448	Vulvar squamous cell carcinoma	Reject
ORPHA:213761	Rare cancer of cervix uteri	Reject
ORPHA:398934	Malignant epithelial tumor of ovary	Reject
ORPHA:98063	Rare gynecological tumor	Reject
ORPHA:213711	Endometrial stromal sarcoma	Reject
ORPHA:213721	Undifferentiated carcinoma of the corpus uteri	Reject
ORPHA:213726	Papillary carcinoma of the corpus uteri	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Vulvar squamous cell carcinoma	Orphacode:	ORPHA:494448
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Rare cancer of cervix uteri	Orphacode:	ORPHA:213761
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Malignant epithelial tumor of ovary	Orphacode:	ORPHA:398934
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Rare gynecological tumor	Orphacode:	ORPHA:98063
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Endometrial stromal sarcoma	Orphacode:	ORPHA:213711
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Undifferentiated carcinoma of the corpus uteri	Orphacode:	ORPHA:213721
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Papillary carcinoma of the corpus uteri	Orphacode:	ORPHA:213726
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Vulvar squamous cell carcinoma		Orphacode:	ORPHA:494448	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare cancer of cervix uteri		Orphacode:	ORPHA:213761	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Malignant epithelial tumor of ovary		Orphacode:	ORPHA:398934	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Rare gynecological tumor		Orphacode:	ORPHA:98063	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indatoren 5 - Indatoren</b>					
Condition:	Endometrial stromal sarcoma		Orphacode:	ORPHA:213711	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indatoren 6 - Indatoren</b>					
Condition:	Undifferentiated carcinoma of the corpus uteri		Orphacode:	ORPHA:213721	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indatoren 7 - Indatoren</b>					
Condition:	Papillary carcinoma of the corpus uteri		Orphacode:	ORPHA:213726	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183146	
Assessment Number:	G-11-45	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Oesophageal and Gastric Carcinoma	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:180821	Rare gastroesophageal tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare gastroesophageal tumor	Orphacode:	ORPHA:180821
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Rare gastroesophageal tumor	Orphacode:	ORPHA:180821



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
---------------------------	----	-------------------------------------	--	------------------------	----

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183170	
Assessment Number:	G-12-15	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Amyloidosis	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:69	Amyloidosis	Final Approved
ORPHA:314701	Primary systemic amyloidosis	Final Approved
ORPHA:271861	Hereditary ATTR amyloidosis	Final Approved
ORPHA:330001	Wild type ATTR amyloidosis	Final Approved
ORPHA:85445	AA amyloidosis	Final Approved
ORPHA:314709	Primary localized amyloidosis	Final Approved
ORPHA:444116	Hereditary amyloidosis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

--	--	--

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Amyloidosis	Orphacode:	ORPHA:69
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Primary systemic amyloidosis	Orphacode:	ORPHA:314701
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Hereditary ATTR amyloidosis	Orphacode:	ORPHA:271861
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Wild type ATTR amyloidosis	Orphacode:	ORPHA:330001
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	AA amyloidosis	Orphacode:	ORPHA:85445
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Primary localized amyloidosis	Orphacode:	ORPHA:314709
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:	Hereditary amyloidosis	Orphacode:	ORPHA:444116
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Amyloidosis		Orphacode:	ORPHA:69	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Primary systemic amyloidosis		Orphacode:	ORPHA:314701	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Hereditary ATTR amyloidosis		Orphacode:	ORPHA:271861	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Wild type ATTR amyloidosis		Orphacode:	ORPHA:330001	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	AA amyloidosis		Orphacode:	ORPHA:85445	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Primary localized amyloidosis		Orphacode:	ORPHA:314709	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Hereditary amyloidosis		Orphacode:	ORPHA:444116	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180089	
Assessment Number:	G-8-5	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Children and Adults with Pulmonary Hypertension	
Name main contact:	5.1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:71198	Rare Pulmonary Hypertension	Final Approved
ORPHA:506222	Rare disorder potentially indicated for lung transplant	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare Pulmonary Hypertension	Orphacode:	ORPHA:71198
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Rare disorder potentially indicated for lung transplant	Orphacode:	ORPHA:506222
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare Pulmonary Hypertension		Orphacode:	ORPHA:71198	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Rare disorder potentially indicated for lung transplant		Orphacode:	ORPHA:506222	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183195	
Assessment Number:	G-22-5	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Systemic Vasculitis	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:52759	Vasculitis	Final Approved
ORPHA:280369	Rare pediatric vasculitis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

	5.1.5	

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Vasculitis	Orphacode:	ORPHA:52759
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare pediatric vasculitis	Orphacode:	ORPHA:280369
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Vasculitis		Orphacode:	ORPHA:52759	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Rare pediatric vasculitis		Orphacode:	ORPHA:280369	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183219	
Assessment Number:	G-21-2	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Systemic Autoimmune Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:289390	Primary Sjögren syndrome	Final Approved
ORPHA:52417	MALT lymphoma	Reject
ORPHA:536	Systemic lupus erythematosus	Final Approved
ORPHA:93552	Pediatric systemic lupus erythematosus	Reject
ORPHA:90291	Systemic sclerosis	Final Approved
ORPHA:220393	Diffuse cutaneous systemic sclerosis	Reject
ORPHA:220402	Limited cutaneous systemic sclerosis	Reject
ORPHA:220407	Limited systemic sclerosis	Reject
ORPHA:90002	Undifferentiated connective tissue syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks

Condition:	Primary Sjögren syndrome	Orphacode:	ORPHA:289390
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

2.2.1    Checks 2 - Checks

Condition:	MALT lymphoma	Orphacode:	ORPHA:52417
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Systemic lupus erythematosus	Orphacode:	ORPHA:536
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Pediatric systemic lupus erythematosus	Orphacode:	ORPHA:93552
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Systemic sclerosis	Orphacode:	ORPHA:90291
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Diffuse cutaneous systemic sclerosis	Orphacode:	ORPHA:220393
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Limited cutaneous systemic sclerosis	Orphacode:	ORPHA:220402
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Limited systemic sclerosis	Orphacode:	ORPHA:220407
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.9.1 Checks 9 - Checks**

Condition:	Undifferentiated connective tissue syndrome	Orphacode:	ORPHA:90002
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Primary Sjögren syndrome		Orphacode:	ORPHA:289390	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	MALT lymphoma		Orphacode:	ORPHA:52417	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Systemic lupus erythematosus	Orphacode:	ORPHA:536
------------	------------------------------	------------	-----------



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pediatric systemic lupus erythematosus		Orphacode:	ORPHA:93552	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic sclerosis		Orphacode:	ORPHA:90291	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Diffuse cutaneous systemic sclerosis		Orphacode:	ORPHA:220393	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Limited cutaneous systemic sclerosis		Orphacode:	ORPHA:220402	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Limited systemic sclerosis		Orphacode:	ORPHA:220407	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Undifferentiated connective tissue syndrome		Orphacode:	ORPHA:90002	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183248	
Assessment Number:	G-22-6	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Autoinflammatory Diseases for Adult and Pediatric Patients	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:93665	Autoinflammatory syndrome	Final Approved
ORPHA:319719	Autoinflammatory syndrome of childhood	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Autoinflammatory syndrome	Orphacode:	ORPHA:93665
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Autoinflammatory syndrome of childhood	Orphacode:	ORPHA:319719
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Autoinflammatory syndrome		Orphacode:	ORPHA:93665	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Autoinflammatory syndrome of childhood		Orphacode:	ORPHA:319719	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183275	
Assessment Number:	G-20-2	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Cholangiocarcinoma	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:70567	Cholangiocarcinoma	Final Approved
ORPHA:56044	Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Cholangiocarcinoma	Orphacode:	ORPHA:70567
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	Orphacode:	ORPHA:56044
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Cholangiocarcinoma	Orphacode:	ORPHA:70567
------------	--------------------	------------	-------------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract		Orphacode:	ORPHA:56044	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183303	
Assessment Number:	G-9-8	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise Deep Brain Stimulation for Rare Diseases	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:391655	Off-periods in Parkinson disease not responding to oral treatment	Reject
ORPHA:306712	Rare tremor disorder	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Off-periods in Parkinson disease not responding to oral treatment	Orphacode:	ORPHA:391655
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Rare tremor disorder	Orphacode:	ORPHA:306712
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Off-periods in Parkinson disease not responding to oral treatment		Orphacode:	ORPHA:391655	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Rare tremor disorder		Orphacode:	ORPHA:306712	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183357	
Assessment Number:	G-1-7	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Hypophosphatemic Rickets	
Name main contact:	5.1.2e 1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:437	Hypophosphatemic Rickets	Reject
ORPHA:89936	X-linked hypophosphatemia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hypophosphatemic Rickets	Orphacode:	ORPHA:437
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	X-linked hypophosphatemia	Orphacode:	ORPHA:89936
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Hypophosphatemic Rickets		Orphacode:	ORPHA:437	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	X-linked hypophosphatemia		Orphacode:	ORPHA:89936	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	183412	
Assessment Number:	G-10-3	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Genodermatoses	
Name main contact:	5 1 26 1.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68346	Rare genetic skin disease	Reject
ORPHA:2841	Familial benign chronic pemphigus (Hailey-Hailey disease)	Reject
ORPHA:218	Darier disease	Reject
ORPHA:183435	Inherited ichthyosis	Final Approved
ORPHA:79357	Hereditary palmoplantar keratoderma	Reject
ORPHA:183490	Genetic photodermatosis	Reject
ORPHA:183447	Genetic epidermal appendage anomaly	Reject
ORPHA:183472	Genetic dermis disorder	Reject
ORPHA:183463	Genetic pigmentation anomaly of the skin	Reject
ORPHA:294057	Rare nevus	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		



## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare genetic skin disease	Orphacode:	ORPHA:68346
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Familial benign chronic pemphigus (Hailey-Hailey disease)	Orphacode:	ORPHA:2841
------------	---	------------	------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Darier disease	Orphacode:	ORPHA:218
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Inherited ichthyosis	Orphacode:	ORPHA:183435
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Hereditary palmoplantar keratoderma	Orphacode:	ORPHA:79357
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Genetic photodermatitis	Orphacode:	ORPHA:183490
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Genetic epidermal appendage anomaly	Orphacode:	ORPHA:183447
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Genetic dermis disorder	Orphacode:	ORPHA:183472
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Genetic pigmentation anomaly of the skin	Orphacode:	ORPHA:183463
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Rare nevus	Orphacode:	ORPHA:294057
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare genetic skin disease		Orphacode:	ORPHA:68346	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Familial benign chronic pemphigus (Hailey-Hailey disease)		Orphacode:	ORPHA:2841	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Darier disease		Orphacode:	ORPHA:218	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Inherited ichthyosis		Orphacode:	ORPHA:183435	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Hereditary palmoplantar keratoderma		Orphacode:	ORPHA:79357	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Genetic photodermatitis		Orphacode:	ORPHA:183490	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Genetic epidermal appendage anomaly		Orphacode:	ORPHA:183447	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Genetic dermis disorder		Orphacode:	ORPHA:183472	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Genetic pigmentation anomaly of the skin		Orphacode:	ORPHA:183463	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Rare nevus		Orphacode:	ORPHA:294057	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	188020	
Assessment Number:	G-20-7	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Congenital Biliary Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:30391	Isolated biliary atresia	Final Approved
ORPHA:480501	Choledochal cyst	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Isolated biliary atresia	Orphacode:	ORPHA:30391
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Choledochal cyst	Orphacode:	ORPHA:480501
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Isolated biliary atresia		Orphacode:	ORPHA:30391	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1    Indatoren 2 - Indatoren**

<b>Condition:</b>	Choledochal cyst		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:480501	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	190065	
Assessment Number:	G-7-12	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Neonatal Gastro-Intestinal Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:391673	Necrotizing enterocolitis	Final Approved
ORPHA:388	Hirschsprung disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Necrotizing enterocolitis	Orphacode:	ORPHA:391673
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Hirschsprung disease	Orphacode:	ORPHA:388
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Necrotizing enterocolitis	Orphacode:	ORPHA:391673
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek: Ja

### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Hirschsprung disease	Orphacode:	ORPHA:388
------------	----------------------	------------	-----------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
------------------------------	----	-------------------------------------	--	------------------------	----

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	195011	
Assessment Number:	G-16-3	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Cardiogenetics	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:167848	Rare cardiomyopathy	Final Approved
ORPHA:101934	Genetic cardiac rhythm disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

		5.1.5

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:167848
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Genetic cardiac rhythm disease	Orphacode:	ORPHA:101934
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:167848	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Genetic cardiac rhythm disease		Orphacode:	ORPHA:101934	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180109	
Assessment Number:	G-24-10	
Name center of expertise:	Expertise Centre for Lympho-Vascular Medicine	
Name main contact:	5.1.5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:77240	Primary Lymphedema	Final Approved
ORPHA:568041	Primary lymphedema without systemic or visceral involvement	Reject
ORPHA:2416	Congenital primary lymphedema without systemic or visceral involvement	Reject
ORPHA:289825	Late-onset primary lymphedema without systemic or visceral involvement	Reject
ORPHA:568044	Primary lymphedema with systemic or visceral involvement	Reject
ORPHA:568047	Disorder with multisystemic involvement and primary lymphedema	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

5.1.5		
1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

2.1.1    Checks 1 - Checks			
Condition:	Primary Lymphedema	Orphacode:	ORPHA:77240
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



**2.2.1 Checks 2 - Checks**

<b>Condition:</b>	Primary lymphedema without systemic or visceral involvement	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:568041
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

<b>Condition:</b>	Congenital primary lymphedema without systemic or visceral involvement	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:2416
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

<b>Condition:</b>	Late-onset primary lymphedema without systemic or visceral involvement	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:289825
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

<b>Condition:</b>	Primary lymphedema with systemic or visceral involvement	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:568044
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

<b>Condition:</b>	Disorder with multisystemic involvement and primary lymphedema	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:568047
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Primary Lymphedema		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:77240	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Primary lymphedema without systemic or visceral involvement		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:568041	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Neen	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Neen

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Congenital primary lymphedema without systemic or visceral involvement		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:2416	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Neen	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Neen

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Late-onset primary lymphedema without systemic or visceral involvement		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:289825	
-------------------	--	--	-------------------	--------------	--

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1    Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary lymphedema with systemic or visceral involvement		Orphacode:	ORPHA:568044	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1    Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder with multisystemic involvement and primary lymphedema		Orphacode:	ORPHA:568047	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	195032	
Assessment Number:	G-13-4	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Paediatric Colorectal Malformations	
Name main contact:	5.1 3.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:96346	5.1.2e	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening		
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	5.1.2e	Orphacode:	ORPHA:96346
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	5.1.2e	Orphacode:	ORPHA:96346		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	198125	
Assessment Number:	G-12-17	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:542323	CAR T cell therapy-associated cytokine release syndrome	Reject
ORPHA:39812	Graft versus host disease	Reject
ORPHA:99920	Acute graft versus host disease	Reject
ORPHA:99921	Chronic graft versus host disease	Reject
ORPHA:519	Acute myeloid leukemia	Reject
ORPHA:29073	Multiple myeloma	Reject
ORPHA:2905	POEMS syndrome	Reject
ORPHA:454714	Plasma cell leukemia	Reject
ORPHA:513	Acute lymphoblastic leukemia	Reject
ORPHA:544	Diffuse large B-cell lymphoma	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

**2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	CAR T cell therapy-associated cytokine release syndrome	Orphacode:	ORPHA:542323
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Graft versus host disease	Orphacode:	ORPHA:39812
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Acute graft versus host disease	Orphacode:	ORPHA:99920
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Chronic graft versus host disease	Orphacode:	ORPHA:99921
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Acute myeloid leukemia	Orphacode:	ORPHA:519
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Multiple myeloma	Orphacode:	ORPHA:29073
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	POEMS syndrome	Orphacode:	ORPHA:2905
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Plasma cell leukemia	Orphacode:	ORPHA:454714
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.9.1 Checks 9 - Checks**

Condition:	Acute lymphoblastic leukemia	Orphacode:	ORPHA:513
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.10.1 Checks 10 - Checks**

Condition:	Diffuse large B-cell lymphoma	Orphacode:	ORPHA:544
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	CAR T cell therapy-associated cytokine release syndrome		Orphacode:	ORPHA:542323	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Graft versus host disease		Orphacode:	ORPHA:39812	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Acute graft versus host disease		Orphacode:	ORPHA:99920	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Chronic graft versus host disease		Orphacode:	ORPHA:99921	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren					
Condition:	Acute myeloid leukemia		Orphacode:	ORPHA:519	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:	Multiple myeloma		Orphacode:	ORPHA:29073	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren					
Condition:	POEMS syndrome		Orphacode:	ORPHA:2905	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren					
Condition:	Plasma cell leukemia		Orphacode:	ORPHA:454714	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren					
Condition:	Acute lymphoblastic leukemia		Orphacode:	ORPHA:513	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Diffuse large B-cell lymphoma		Orphacode:	ORPHA:544	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	199687	
Assessment Number:	G-12-16	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Rare Haematological Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98293	Hodgkin lymphoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hodgkin lymphoma	Orphacode:	ORPHA:98293
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Hodgkin lymphoma		Orphacode:	ORPHA:98293	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180129	
Assessment Number:	G-16-10	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Children and Adults with Congenital Heart Diseases	
Name main contact:	5.1 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:88991	Rare congenital non-syndromic heart malformation	Final Approved
ORPHA:156532	Rare syndrome with cardiac malformations	Reject
ORPHA:218436	Rare cardiac rythm disease	Reject
ORPHA:458844	Rare Vascular Malformation of major vessels	Reject
ORPHA:167848	Rare Cardiomyopathy	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare congenital non-syndromic heart malformation	Orphacode:	ORPHA:88991
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Rare syndrome with cardiac malformations	Orphacode:	ORPHA:156532
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Rare cardiac rythm disease	Orphacode:	ORPHA:218436
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Rare Vascular Malformation of major vessels	Orphacode:	ORPHA:458844
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Rare Cardiomyopathy	Orphacode:	ORPHA:167848
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare congenital non-syndromic heart malformation		Orphacode:	ORPHA:88991	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Rare syndrome with cardiac malformations		Orphacode:	ORPHA:156532	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Rare cardiac rythm disease		Orphacode:	ORPHA:218436	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Rare Vascular Malformation of major vessels		Orphacode:	ORPHA:458844	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Rare Cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:167848	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180149	
Assessment Number:	G-24-5	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Marfan Syndrome and Related Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:284993	Marfan and Marfan-related disorders	Final Approved
ORPHA:558	Marfan syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

		5.1.5

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Marfan and Marfan-related disorders	Orphacode:	ORPHA:284993
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Marfan syndrome	Orphacode:	ORPHA:558
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Marfan and Marfan-related disorders	Orphacode:	ORPHA:284993
------------	-------------------------------------	------------	--------------

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Marfan syndrome		Orphacode:	ORPHA:558	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180170	
Assessment Number:	G-10-2	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Blistering Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79361	Inherited epidermolysis bullosa	Final Approved
ORPHA:79669	Auto-immune bullous skin diseases	Final Approved
ORPHA:95455	Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis spectrum	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten



5.1.5


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Inherited epidermolysis bullosa	Orphacode:	ORPHA:79361
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Auto-immune bullous skin diseases	Orphacode:	ORPHA:79669
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

<b>Condition:</b>	Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis spectrum	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:95455
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Inherited epidermolysis bullosa		Orphacode:	ORPHA:79361	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Auto-immune bullous skin diseases		Orphacode:	ORPHA:79669	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis spectrum		Orphacode:	ORPHA:95455	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180190	
Assessment Number:	G-25-5	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Tuberculosis Beatrixoord	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:3389	Tuberculosis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		




## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Tuberculosis	Orphacode:	ORPHA:3389
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Tuberculosis		Orphacode:	ORPHA:3389	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Via mail: [redacted] 5.1.2e [redacted] @umcg.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
UMC Groningen  
Postbus 30002  
9700 RB Groningen

Datum 20 juli 2021  
Betreft Afwijzing van de aanvraag inzake erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

Geachte [redacted] 5.1.2e [redacted]

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een of meerdere expertisecentra om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

In mijn administratie is uw aanvraag bekend onder kenmerk: 3232109-1013035.

Bij brief van 16 juni 2021, zoals gevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking, heeft het beoordelingscomité mij ten aanzien van de ingangstoets over uw aanvraag geadviseerd.

### Besluit

Met betrekking tot uw instelling besluit ik om het advies van het beoordelingscomité ten aanzien van de kandidaat expertisecentra, zoals vermeld in het overzicht gevoegd als **Bijlage 2**, te volgen. Dat betekent dat ik de aanvraag voor de genoemde expertisecentra binnen uw instelling afwijs. In **Bijlage 2** vindt u het overzicht van de kandidaat expertisecentra die het betreft.

### Motivering bij het besluit

In mijn *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Een van deze eisen is dat het kandidaat expertisecentrum moet voldoen aan de ingangstoets.

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. Het beoordelingscomité heeft geconcludeerd dat de in **Bijlage 2** opgenomen expertisecentra niet aan de criteria van de ingangstoets voldoen. Het kandidaat ECZA heeft namelijk niet voldaan aan de eis dat ten minste een aandoening opgenomen dient te worden die minimaal het niveau van een ERN subthema betreft zoals nader beschreven in **Bijlage 3**.

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted] 5.1.2e [redacted]  
F [redacted] 5.1.2e [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

[redacted] 5.1.2e 5.1.2e [redacted]

Senior Beleidsmedewerker

M [redacted] 5.1.2e [redacted]

[redacted] 5.1.2e [redacted] @minvws.nl

### Kenmerk

3232109-1013035-CZ

### Bijlagen

3

### Uw brief

Aanvraagformulier 30-3-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

De inhoudelijke onderbouwing van deze beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité zoals opgenomen in **Bijlage 3** wordt eveneens gestuurd naar de contactpersoon van de betreffende kandidaat expertisecentra binnen uw instelling. Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:5.1.2e@minvws.nl).

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3232109-1013035-CZ

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,  
de Minister voor Medische Zorg  
en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar via het AIMS systeem op <https://aanvraagecza.nl>. Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
**Fout! Onbekende naam**  
**voor**  
**documenteigenschap.-CZ**

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	180211	
Assessment Number:	G-11-11	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Bone and Soft Tissue Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:223727	Bone sarcoma	Final Approved
ORPHA:668	Osteosarcoma	Final Approved
ORPHA:3394	Soft tissue sarcoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

	5.1.5	

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Bone sarcoma	Orphacode:	ORPHA:223727
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Osteosarcoma	Orphacode:	ORPHA:668
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Soft tissue sarcoma	Orphacode:	ORPHA:3394
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Bone sarcoma		Orphacode:	ORPHA:223727	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Osteosarcoma		Orphacode:	ORPHA:668	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Soft tissue sarcoma		Orphacode:	ORPHA:3394	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja





AIMS ID Assessment Hospital			Naam EC (EN)	1e contactpersoon	Disease Name	Orphacode	ingediend	ingangstoets
183330	G-14-8	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Intracranial Neurovascular Compression Syndromes	5.1.2e	Hemifacial spasm	ORPHA:221083	JA	NEE
183330	G-14-8	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Intracranial Neurovascular Compression Syndromes		Glossopharyngeal neuralgia	ORPHA:221098	JA	NEE
183330	G-14-8	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Intracranial Neurovascular Compression Syndromes		Acquired peripheral neuropathy	ORPHA:182086	NEE	NEE
183330	G-14-8	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Intracranial Neurovascular Compression Syndromes		Trigeminal neuralgia	ORPHA:221091	JA	NEE
180776	G-17-4	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise ""Unique"" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders	5.1.2e	CHARGE syndrome	ORPHA:138	JA	NEE
180776	G-17-4	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise ""Unique"" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders		Monosomy 22q13.3 (5.1.2e syndrome)	ORPHA:48652	JA	NEE
180776	G-17-4	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise ""Unique"" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders		Anomaly of Chromosome 6	ORPHA:261712	JA	NEE
180776	G-17-4	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise ""Unique"" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders		Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency	ORPHA:352490	JA	NEE
180776	G-17-4	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise ""Unique"" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders		Autosomal anomaly	ORPHA:98127	JA	NEE

UMCG	
180776	UMCG Center of Expertise ""Unique"" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders
G-17-4	5.1.2e

#### Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

CHARGE syndrome	ORPHA:138	<i>rejected</i>
Monosomy 22q13.3 (Phelan-McDermid syndrome)	ORPHA:48652	<i>rejected</i>
Anomaly of Chromosome 6	ORPHA:261712	<i>rejected</i>
Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency	ORPHA:352490	<i>rejected</i>
Autosomal anomaly	ORPHA:98127	<i>rejected</i>

#### Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:138	Ja	Ja
ORPHA:48652	Ja	Ja
ORPHA:261712	Ja	Ja
ORPHA:352490	Ja	Ja
ORPHA:98127	Ja	Ja

Toelichting Ingangstoets
Er is niet aangevraagd voor een ERN subthema. Er had aangevraagd kunnen worden voor het ERN subthema Chromosomal anomaly, zoals is geadviseerd.

UMCG	
183330	UMCG Center of Expertise for Intracranial Neurovascular Compression Syndromes
G-14-8	5.1.2e

**Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS**

Hemifacial spasm	ORPHA:221083	<i>rejected</i>
Glossopharyngeal neuralgia	ORPHA:221098	<i>rejected</i>
Acquired peripheral neuropathy	ORPHA:182086	<i>not applied</i>
Trigeminal neuralgia	ORPHA:221091	<i>rejected</i>

**Onderbouwing**

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:221083	Ja	Ja
ORPHA:221098	Ja	Ja
ORPHA:182086	Ja	Ja
ORPHA:221091	Ja	Ja

Toelichting Ingangstoets
Er is niet aangevraagd voor een ERN subthema. Er had aangevraagd kunnen worden voor het ERN subthema Acquired peripheral neuropathy zoals het centrum voornemens was. Aangezien hiervoor bij nader inzien niet is aangevraagd (geen gegevens aangeleverd), wordt aan dit ingangscriterium niet voldaan.

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [redacted] [\[redacted\]@umcg.nl](mailto:[redacted]@umcg.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur

T.a.v. [redacted] 2e

UMC Groningen  
Postbus 30002  
9700 RB Groningen

Datum 22 maart 2022  
Betreft Herziening besluit betreffende afwijzing van de aanvraag  
inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame

Geachte [redacted]

Bij brief van 20 juli 2021, met kenmerk 3232109-1013035-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 26 augustus 2021 **(Bijlage 2)**.

Op 7 oktober 2021 heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over het kandidaat expertisecentrum "UMCG Center of Expertise Unique" **(Bijlage 3)**.

Bij brief d.d. 12 november 2021 heeft u de gronden van uw bezwaar aangevuld **(Bijlage 4)** met betrekking tot de afwijzing van uw aanvraag inzake de erkenning van het kandidaat expertisecentrum "het UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders" (hierna: het "UMCG Center of Expertise Unique").

Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief **(Bijlage 5)** verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Ik heb u in januari 2022 telefonisch medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 20 juli 2021 alsnog te herzien in uw voordeel ten aanzien van het kandidaat expertisecentrum "UMCG Center of Expertise Unique".

U heeft telefonisch aangegeven akkoord te gaan met mijn voornemen zoals hierboven beschreven.

Met deze herziening wijzig ik de beschikking van 20 juli 2021 met kenmerk 3232109-1013035-CZ.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted]  
F [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

**Inlichtingen bij**  
[redacted]

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted]  
M [redacted]  
F [redacted]  
[redacted]@minvws.nl

**Kenmerk**

[redacted]

**Bijlagen**

5

**Uw brief**

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

**Besluit**

Ik wijzig mijn beschikking d.d. 20 juli 2021, 3232109-1013035-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**

5.1.2e

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit	Herziening
180776	UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders	CHARGE syndrome	ORPHA:138	rejected	Door naar de materiële toets
		Monosomy 22q13.3 (Phelan-McDermid syndrome)	ORPHA:48652	rejected	Door naar de materiële toets
		Anomaly of Chromosome 6	ORPHA:261712	rejected	Door naar de materiële toets
		Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency	ORPHA:352490	rejected	Door naar de materiële toets
		Autosomal anomaly	ORPHA:98127	rejected	Door naar de materiële toets

Bovengenoemd kandidaat expertisecentrum gaat met deze beschikking alsnog door naar de materiële toetsingsronde waarbij getoetst wordt of betreffende kandidaat expertisecentrum aan de gestelde eisen uit de bijlage bij de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, voldoet voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen.

Verder wil ik opmerken dat mijn oorspronkelijke besluit d.d. 20 juni 2021, kenmerk 3232109-1013035-CZ, ten aanzien van het kandidaat expertisecentrum "UMG Center of Expertise for Intracranial Neurovascular Compression Syndromes" ongewijzigd blijft.

**Motivering bij het besluit**

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Het beoordelingscomité heeft in zijn advies geconcludeerd dat u ten aanzien van het kandidaat expertisecentrum "UMCG Center of Expertise Unique" een aanvraag had kunnen doen voor het ERN subthema *Chromosomal anomaly*. Dit was reeds aangegeven bij het oorspronkelijke advies van het beoordelingscomité.

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)



Uit uw bezwaarschrift blijkt dat er geen verschil van inzicht is tussen u en het beoordelingscomité over het subthema waartoe het betreffende kandidaat expertisecentrum behoort. U bent het eens met het advies van het beoordelingscomité dat voor het ERN subthema Chromosomal anomaly had kunnen worden aangevraagd. U heeft aangegeven dat - hoewel de juiste code ontbrak - de aanvraag past bij de indeling van dit subthema. Ik wil u eenmalig een herstelkans bieden om deze code toe te voegen aan uw aanvraag en een aanvraag in te dienen conform het ERN subthema *Chromosomal anomaly*.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**

5.1.2e

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Ieder kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet. Gelet op het verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg.

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 20 juli 2021 waartegen u op 26 augustus 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij binnen twee weken schriftelijk te laten weten of u uw bezwaarschrift van 26 augustus 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: 5.1.2e

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**5.1.2e

# Rebuttal Form

## 1. Review Request

### 1.1 General Information

Center Name:	UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders
Application ID:	180776
Assessment Number:	G-17-4
Hospital:	UMC Groningen

### 1.2 Do you wish to submit a rebuttal?

Yes

### 1.3 Review Request

Current Status:	Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:138	CHARGE syndrome		Reject
ORPHA:48652	Monosomy 22q13.3 (Phelan-McDermid syndrome)		Reject
ORPHA:261712	Anomaly of Chromosome 6		Reject
ORPHA:352490	Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency		Reject
ORPHA:98127	Autosomal anomaly		Reject

Enter disease name(s) and Orphacode(s) for which you wish to request a decision review:

All, but specifically for ORPHA:98127 "autosomal anomaly" (disorders of the chromosomes 1-22), an infinite group of rare genetic disorders with a mutual prevalence of 7.4/10,000, that we applied for as a subtheme, but was not recognized as such. As a consequence all Orphacodes were rejected and a formal review of our application has not been performed.

Provide any clarification which you believe justifies a review of the decision made. Please note, you may not submit additional information to that which was provided in your application, you may clarify any points that you believe may have been misunderstood or unclear:

Our application was rejected because, according to the accreditation committee, we did not apply for at least one subtheme, however we requested accreditation for the subtheme ORPHA:98127 "autosomal anomaly" (disorders of the chromosomes 1-22), an infinite group of rare genetic disorders with a mutual prevalence of 7.4/10,000 and a high Orphanet level.

The rejection is invalid, primarily due to the fact that the ground for rejection has no legal basis in the applicable laws and regulations. Secondly the UMCG is of the opinion that a possibility should have been provided to the UMCG to correct the alleged mistake – as has been provided to other centers. Moreover, the subtheme "autosomal anomaly" has the same Orphanet level as and is almost identical to the subtheme ORPHA:68335 "chromosomal anomaly" (disorders of the chromosomes 1-22, X and Y), that is accepted as a subtheme by the accreditation committee. Therefore it should have been either accepted as is, or it should have been read as if it was the subtheme as accepted by the accreditation committee.

To conclude, we see insufficient grounds for not accepting "autosomal anomaly" as a sub-theme and therefore kindly request that you revise your decision and proceed with a formal assessment of our center of expertise.

Currently, we have agreed with VWS that a practical solution will be provided to ensure the application will receive a formal assessment (see attachment 2). Pending the outcome of that option, we request to hold the procedure of this rebuttal (see attachment 1). If the rebuttal is continued, we would ask you for an opportunity to further substantiate the claims as mentioned above.

Upload file 1:	<a href="#">21.399289_uniek_bezwaar_erkenning.pdf</a>
Upload file 2:	<a href="#">21.398929_brief_indienen_tweede_aanvraag.pdf</a>



VOLKSGEZONDHEID  
WELZIJN EN SPORT

30 AUG. 2021

SCANPLAZA

Hanzeplein 1 Postbus 30 001, 9700 RB Groningen

**Universitair Medisch Centrum Groningen****Raad van Bestuur**

Aan

Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directoraat-generaal curatieve zorg

t.a.v de 5.1.2e 2e

postbus 20350

2500 EJ Den Haag

Tevens via "rebuttal form"

Telefoon 5.1.2e

Fax 5.1.2e

Bijlage(n) -

Kenmerk 21.399289

Datum 26 augustus 2021

Onderwerp Bezwaar

Geachte 5.1.2e

Middels deze brief maakt het Universitair Medisch centrum Groningen (UMCG) bezwaar tegen uw afwijzing van de aanvraag inzake erkenning expertise centra voor zeldzame aandoeningen van 20 juli 2021, kenmerk 3232109 – 1013035- CZ.

Het UMCG is van mening dat haar aanvraag ten onrechte is afgewezen, primair omdat de gebruikte afwijzingsgrond niet gehanteerd had mogen worden gelet op de geldende wet- en regelgeving. Subsidiair stelt het UMCG zich op het standpunt dat aan het UMCG een herstelgelegenheid had moeten worden geboden – zoals ook bij meerdere andere centra is gedaan - dan wel dat de aanvraag niet op deze grond had mogen worden afgewezen nu volstrekt duidelijk was welk subthema was bedoeld en dit als zodanig in de aanvraag had moeten worden gelezen.

Het UMCG is gebleken dat zij niet de enige partij is waarbij deze formele afwijzingsgrond ten onrechte is gebruikt om de aanvraag af te wijzen. Gelet op de tijd die het alle betrokkenen zal kosten om een formele bezwaarprocedure te doorlopen, wordt op dit moment met behulp van de NFU onderzocht wat de mogelijkheden zijn. Vanuit het ministerie is ondertussen aangegeven dat de instellingen een verzoek kunnen indienen bij hun VWS-contactpersoon vanuit het mailadres waar de beschikking naartoe gestuurd is. Dit wordt gezien als een 'nieuwe aanvraag' en wordt ook opnieuw beoordeeld aan de hand van de aangeleverde stukken. Zo proberen wij er 'informeel' uit te komen.

Om te voorkomen dat aan de zijde van het UMCG en het ministerie veel tijd moet worden gestoken in de behandeling van het bezwaar terwijl tegelijkertijd wordt gezocht naar een alternatieve oplossing, zou ik u willen verzoeken dit bezwaar voorlopig aan te houden.

**umcg**

Deze aanhouding zou dan kunnen worden opgeheven als:

1. het UMCG haar bezwaar intrekt omdat met het ministerie is gekomen tot een oplossing; of
2. het UMCG verzoekt haar bezwaar verder in behandeling te nemen.

Indien u niet wenst over te gaan tot aanhouding van dit bezwaar, verzoek ik u mij een nadere termijn van vier weken te geven voor de aanvulling van de gronden van bezwaar.

Met vriendelijke groet,  
namens de Raad van Bestuur,

5.1.2e

5.1.2e

voorzitter

5.1.2e



**umcg**

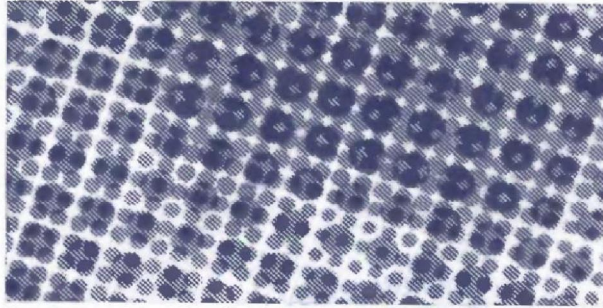


Universitair Medisch Centrum Groningen

Hanzeplein 1 Postbus 30 001, 9700 RB I



umcg



WELZIJN  
30 AUG. 2021  
SCANPLAZA

5.1.2

UMCG  
Postbus 30001  
9700RB GRONINGEN  
THE NETHERLANDS

**R** Aangetekend

D-A-1

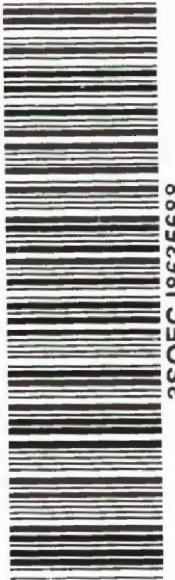


Frankering betaald

Ministerie van Volksgezondheid,  
De Heer ir.S.P.Dekker  
Welzijn en Sport  
Postbus 20350  
2500EJ 'S-GRAVENHAGE

3SQECJ8635688

Recommandé  
**NL**



3SQECJ8635688

Naam

5.1.2e

Huispostcode

5.1.2e



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Via mail: 5.1.2e umcg.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
UMC Groningen  
Postbus 30002  
9700 RB Groningen

Datum 20 juli 2021  
Betreft Afwijzing van de aanvraag inzake erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van een of meerdere expertisecentra om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

In mijn administratie is uw aanvraag bekend onder kenmerk: 3232109-1013035.

Bij brief van 16 juni 2021, zoals gevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking, heeft het beoordelingscomité mij ten aanzien van de ingangstoets over uw aanvraag geadviseerd.

### Besluit

Met betrekking tot uw instelling besluit ik om het advies van het beoordelingscomité ten aanzien van de kandidaat expertisecentra, zoals vermeld in het overzicht gevoegd als **Bijlage 2**, te volgen. Dat betekent dat ik de aanvraag voor de genoemde expertisecentra binnen uw instelling afwijs. In **Bijlage 2** vindt u het overzicht van de kandidaat expertisecentra die het betreft.

### Motivering bij het besluit

In mijn *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Een van deze eisen is dat het kandidaat expertisecentrum moet voldoen aan de ingangstoets.

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. Het beoordelingscomité heeft geconcludeerd dat de in **Bijlage 2** opgenomen expertisecentra niet aan de criteria van de ingangstoets voldoen. Het kandidaat ECZA heeft namelijk niet voldaan aan de eis dat ten minste een aandoening opgenomen dient te worden die minimaal het niveau van een ERN subthema betreft zoals nader beschreven in **Bijlage 3**.

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e



Senior Beleidsmedewerker  
M 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3232109-1013035-CZ

**Bijlagen**  
3

**Uw brief**  
Aanvraagformulier 30-3-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

De inhoudelijke onderbouwing van deze beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité zoals opgenomen in **Bijlage 3** wordt eveneens gestuurd naar de contactpersoon van de betreffende kandidaat expertisecentra binnen uw instelling. Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via   [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3232109-1013035-CZ

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,  
de Minister voor Medische Zorg  
en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar via het AIMS systeem op <https://aanvraagecza.nl>. Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat-Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
**Fout! Onbekende naam**  
**voor**  
**documenteigenschap.-CZ**

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

UMCG	
180776	UMCG Center of Expertise ""Unique"" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders
G-17-4	5.1.2e

#### Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

CHARGE syndrome	ORPHA:138	<i>rejected</i>
Monosomy 22q13.3 (Phelan-McDermid syndrome)	ORPHA:48652	<i>rejected</i>
Anomaly of Chromosome 6	ORPHA:261712	<i>rejected</i>
Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency	ORPHA:352490	<i>rejected</i>
Autosomal anomaly	ORPHA:98127	<i>rejected</i>

#### Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:138	Ja	Ja
ORPHA:48652	Ja	Ja
ORPHA:261712	Ja	Ja
ORPHA:352490	Ja	Ja
ORPHA:98127	Ja	Ja

<p><b>Toelichting Ingangstoets</b></p> <p><i>Initiële toelichting:</i>  <i>Er is niet aangevraagd voor een ERN subthema.</i>  <i>Er had aangevraagd kunnen worden voor het ERN subthema Chromosomal anomaly, zoals is geadviseerd.</i></p> <p>Het beoordelingscomité heeft op verzoek van het Ministerie van VWS uw aanvraag opnieuw besproken, uw argumenten hierbij gewogen en besloten haar advies te handhaven.</p> <p>De belangrijkste punten die tot dit besluit hebben geleid zijn:  De aangeleverde argumenten geven geen aanleiding om het advies te herzien. Het comité gaat er vanuit dat bij aanvraag in de komende ronde (start feb 2022) een indiening op correct subthema niveau een positief resultaat tot erkenning behaald kan worden.</p>
--

5.1.2e 5.1.2e

**Van:** 5.1.2e 5.1.2e  
**Verzonden:** donderdag 11 november 2021 8:53  
**Aan:** 5.1.2e 5.1.2e  
**Onderwerp:** FW: DWJZ-2021000872: bezwaarschrift UMCG -> vervolg bezwaarprocedure

**Categorieën:** Niet klaar

**Van:** 5.1.2e 5.1.2e [5.1.2e @minvws.nl]  
**Verzonden:** maandag 18 oktober 2021 13:41  
**Aan:** 5.1.2e 5.1.2e  
**Onderwerp:** RE: DWJZ-2021000872: bezwaarschrift UMCG -> vervolg bezwaarprocedure  
**Dag** 5.1.2e

Dat is wat mij betreft prima.

Met vriendelijke groet,

5.1.2e

**Van:** 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e @umcg.nl

**Verzonden:** maandag 18 oktober 2021 13:37

**Aan:** 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl

**Onderwerp:** RE: DWJZ-2021000872: bezwaarschrift UMCG -> vervolg bezwaarprocedure

Geachte 5.1.2e beste 5.1.2e

Een extra termijn van 4 weken zou inderdaad afdoende moeten zijn. Ik kom dan uit op uiterlijk 15 november indienen van de gronden, is dat correct?

Vriendelijke groet,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e | Juridische Zaken 5.1.2e

Hanzeplein 1 | Postbus 30 001 | 9700 RB Groningen |

5.1.2e | 5.1.2e @umcg.nl | umcg.nl

facebook | instagram | linkedin | twitter | youtube



**umcg**

Het UMCG bouwt aan de toekomst van gezondheid

**Van:** 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl

**Verzonden:** vrijdag 15 oktober 2021 11:15

**Aan:** 5.1.2e 5.1.2e @umcg.nl

**Onderwerp:** RE: DWJZ-2021000872: bezwaarschrift UMCG -> vervolg bezwaarprocedure

Geachte 5.1.2e beste 5.1.2e

Op 16 september 2021 berichtte ik dat ervoor is gekozen om het bezwaarschrift in eerste instantie nogmaals voor te leggen aan het beoordelingscomité. Inmiddels heeft deze beoordeling plaatsgevonden en is het beoordelingscomité bij zijn eerdere standpunt gebleven. Dit betekent dat de formele bezwaarprocedure zal worden vervolgd.

In de brief van 26 augustus 2021 werd verzocht om een termijn van 4 weken voor de aanvulling van de gronden van bezwaar. Ik ga ervan uit dat dit nog steeds actueel is?

Met vriendelijke groet,

5.1.2e

**Van:** 5.1.2e 5.1.2e

**Verzonden:** donderdag 16 september 2021 16:40

**Aan:** 5.1.2e @umcg.nl <5.1.2e @umcg.nl>

**Onderwerp:** DWJZ-2021000872: terugkoppeling telefonisch contact

Geachte [5.1.2e] beste [5.1.2e]

Wij spraken elkaar vanmorgen telefonisch over het bezwaarschrift van 26 augustus 2021 gericht tegen het besluit van 20 juli 2021 waarbij een aanvraag inzake erkenning van een expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen is afgewezen.

Ik heb meegedeeld dat ik de behandelend jurist van het bezwaarschrift ben. Ten aanzien van het verzoek om aanhouding bespraken we dat er niet lopende de beslistermijn zal worden aangehouden, maar dat bij dreigende overschrijding van deze termijn - in overleg - de beslistermijn zal worden verlegd. Je gaf aan daar op voorhand mee in te stemmen.

Tevens heb ik aangegeven dat de hernieuwde aanvraag van 26 augustus 2021 wordt voorgelegd aan het beoordelingscomité. Indien dit niet reeds leidt tot wijziging van het bestreden besluit, zal de formele bezwaarprocedure worden vervolgd. Ik zal je binnen enkele weken hierover nader informeren.

Mocht je in de tussentijd nog vragen hebben, kun je mij altijd bellen of e-mailen. Mijn contactgegevens zijn hieronder opgenomen.

Met vriendelijke groet,

[5.1.2e]

[5.1.2e]

[5.1.2e]

Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Cluster Bezwaar en Beroep  
Parnassusplein 5 | Den Haag  
Postbus 20350 | 2500 EJ | Den Haag

T [5.1.2e]

T [5.1.2e]

E [5.1.2e] [dmf@vws.nl](mailto:dmf@vws.nl)

Ik werk op maandag t/m vrijdag.

---

De inhoud van dit bericht is vertrouwelijk en alleen bestemd voor de geadresseerde(n). Anderen dan de geadresseerde(n) mogen geen gebruik maken van dit bericht, het niet openbaar maken of op enige wijze verspreiden of vermenigvuldigen. Het UMCG kan niet aansprakelijk gesteld worden voor een incomplete aankomst of vertraging van dit verzonden bericht.

The contents of this message are confidential and only intended for the eyes of the addressee(s). Others than the addressee(s) are not allowed to use this message, to make it public or to distribute or multiply this message in any way. The UMCG cannot be held responsible for incomplete reception or delay of this transferred message.



Informatie verstrekt door de ERNs		
Network Code	Thematic area	Sub-thematic area
BOND	Short stature (+/- disproportionate)	Achondroplasia
BOND		Hypochondroplasia
BOND		Dyschondrosteosis
BOND		Acromesomelia
BOND	Increased bone fragility	Osteogenesis imperfecta
BOND		Hypophosphatasia
BOND		Cleido-cranial dysplasia
BOND	Increased bone density and osteosclerosing dysplasia	Osteopetrosis
BOND		Camurati engelman
BOND		Osteopathia striata cranial sclerosis (OSCS)
BOND	Abnormal development of skeletal component	Multiple cartilaginous exostosis
BOND		Ollier-Maffucci
BOND		Fibrodysplasia Ossificans Progressiva
BOND		Bone fibrous dysplasia- McC-A
BOND	SE(M)D	Collagenopathies II
BOND		MED
BOND		Metatropic and Kozlowski
BOND	Disorders of phosphate metabolism	Hypophosphatemic rickets (XLH)
BOND		Tumoral calcinosis and Hyperostosis
BOND		Hyperphosphatemia
BOND	Acromelic dysplasia	Acrodysostosis
BOND		Osteoarthropathy Albright
BOND		Myhre
BOND		Acromicric dysplasia
BOND		Geleophysic dysplasia
BOND		Asphyxiating Thoracic Dysplasia
BOND	Ciliopathies with major skeletal involvement	5.1.2e
BOND	Dislocations	Larsen
BOND		Desbuquois
BOND		Diastrophic
BOND	Overgrowth with skeletal involvement	Sotos, 5.1.2e
BOND		5.1.2e
BOND	Dysostosis	Poland, Adams Oliver
CRANIO	Craniosynostosis	Isolated and syndromic craniosynostosis; secondary craniosynostosis (Hunter, MPS etc)



CRANIO	Craniofacial clefts; facial dysostosis; encephaloceles; congenital skull defects	Midline/oblique clefts, frontonasal dysplasia, hypertelorism, proboscis; Treacher <b>5.1.2e</b> <b>5.1.2e</b> cleidocranial dysostosis, aplasia cutis scalp
CRANIO	Craniofacial microsomia; microtia; cong facial nerve palsy	Including Goldenhar syndrome, anotia and Moebius syndrome
CRANIO	Robin sequence; cleft lip/palate	Isolated and syndromic Robin sequence and cleft lip/palate
CRANIO	Fibrous dysplasia, neurofibromatosis, vascular disorders	Craniofacial presentation
CRANIO	ENT disorders	Including subglottic and tracheal stenosis, laryngo-tracheo-esophageol cleft, and genetic hearing loss
CRANIO	Odontologic disorders	Including oligodontia
Endo	Adrenal	Sporadic PCC/PGL
Endo		Cortisol producing adeno Adrenocortical Carcinoma1+2
Endo		Adrenal insufficiency
Endo		Congenital adrenal hyperplasia
Endo		Familial hyperaldosteronism
Endo	Sexual development and maturation	DSD
Endo		IHH
Endo		Gender dysphoria
Endo		
Endo	Growth (and genetic obesity syndromes)	Silver Russell Syndrome
Endo		Beckwith Wiedemann Syndrome
Endo		Prader Willi Syndrome
Endo		Noonan Syndrome
Endo		Growth Hormone Resistance
Endo		short stature
Endo		overgrowth
Endo		rare genetic obesity
Endo	Pituitary	pituitary adenoma
Endo		congenital hypopituitarism
Endo		acquired hypopituitarism
Endo	Disorders of calcium and phosphate homeostasis	Hypercalcemia
Endo		Hypocalcemia

Endo		Phosphate Disturbances
Endo	Thyroid	Rare genetic thyroid disease
Endo		Congenital hypo- and hyperthyroidism
Endo		Thyroid Carcinoma (i.e. radioiodine sensitive & non-metastatic medullary)
Endo	Genetic disorders of glucose and insulin homeostasis	Rare diabetes
Endo		Hyperinsulinism
Endo		Insulin resistance syndrome
Endo		Multiple Endocrine Neoplasia Type 1
Endo	Genetic endocrine tumour syndromes	Multiple Endocrine Neoplasia Type 2
Endo		Carney Complex
Endo		Hereditary pheochromocytoma- paraganglioma
Endo		Von Hippel Lindau Syndrome
EpiCARE	Genetic epilepsy	Dravet (SCN1A)
EpiCARE		Angelmans
EpiCARE		Ring Chromosome 20
EpiCARE		Rett syndrome (MECP2)
EpiCARE		CDKL5
EpiCARE		PCDH19
EpiCARE		KCNq2
EpiCARE		SCN8A
EpiCARE		1p36 deletion
EpiCARE		FOXP1
EpiCARE	Structural epilepsies	Tuberous sclerosis
EpiCARE		Lissencephaly
EpiCARE		Polymicrogyria
EpiCARE		Sturge Weber syndrome
EpiCARE		Periventricular Nodular Heterotopia
EpiCARE		Subcortical band heterotopias
EpiCARE	Infectious epilepsies	Herpes simplex encephalitis CMV encephalitis
EpiCARE	Immune epilepsies	Autoimmune encephalitis
EpiCARE		Rasmussen encephalitis
EpiCARE		FIRES
EpiCARE		Anti-NMDA receptor limbic encephalitis
EpiCARE		Acute Febrile Epileptics Encephalopathy
EpiCARE	Surgically treatable epilepsies	Focal cortical dysplasia
EpiCARE		Hypothalamic Hamartoma
EpiCARE		Hemimegalencephaly
EpiCARE		Ganglioglioma
EpiCARE		DNET
EpiCARE		Cerebral cavernous malformations
EpiCARE		MTLE with hippocampal sclerosis
EpiCARE		benign familial neonatal seizures

EpiCARE	Syndromic epilepsies	West syndrome
EpiCARE		Myocloic astatic epilepsy
EpiCARE		5.1.2e syndrome
EpiCARE		ESES/C5WS
EpiCARE		Migrating partial seizures of infancy LKS
EpiCARE	Metabolic epilepsies	Pyridoxine dependent seizures (ALDH7A1)
EpiCARE		GAMT
EpiCARE		MOCOD
EpiCARE		PO LG
EpiCARE		Glucose transporter type 1 deficiency
EpiCARE		Biotinidase deficiency
EpiCARE		Mitochondrial disease
EpiCARE	Neonatal seizures (acute)	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury
EpiCARE		Paediatric arterial ischemic stroke
EpiCARE	Neonatal seizures (metabolic)	Acute neonatal citrullinemia type 1
EpiCARE		Neonatal glycine encephalopathy
EpiCARE		Pyridoxal phosphate-responsive seizures
EpiCARE		Pyridoxine-dependent epilepsy
EpiCARE	Neonatal seizures (syndromic)	Neonatal epilepsy syndrome
EpiCARE		Benign familial neonatal epilepsy
EpiCARE		Benign familial neonatal-infantile seizures
EpiCARE		Benign idiopathic neonatal seizures
EpiCARE	Status epilepticus	new-onset refractory status epilepticus
EpiCARE		Acute encephalopathy with inflammation-mediated status epilepticus
EpiCARE		CSWS
EpiCARE		FIRES
ERKNet	Rare glomerulopathies	Hereditary glomerulopathies
ERKNet		Immune-mediated glomerulopathies
ERKNet	Tubulopathies and tubulointerstitial diseases	Hereditary tubulopathies
ERKNet		Nephropathy sec. to storage or other metabolic disease
ERKNet	Thrombotic microangiopathies	Hemolytic uremic syndrome
ERKNet	Autosomal dominant renal dysplastic diseases	ADPKD, tuberous sclerosis complex, ADTKD, VHL
ERKNet	Severe malformations of kidney & urinary tract	Congenital obstructive nephropathies (post. urethral valve, others)
ERKNet		Renal hypo/dysplasia
ERKNet	Ciliopathies	Nephronophthisis, ARPKD, 5.1.2e others
ERKNet	Pediatric chronic kidney disease	Chronic kidney disease stage 3-5 and dialysis
		Paediatric transplantation
EYE		Retinis Pigmentosa



EYE	Retinal Dystrophy	Leber congenital amaurosis	
EYE		Syndromic retinitis pigmentosa	
EYE		Metabolic disease associated with ocular features	
EYE		Metabolic disease with pigmentary retinitis	
EYE		Cohen syndrome	
EYE		Joubert syndrome with oculorenal defect	
EYE		Usher syndrome	
EYE		Alström syndrome	
EYE		5.1.2e syndrome	
EYE		Choroideremia	
EYE		Genetic macular dystrophy	
EYE		Progressive cone dystrophy	
EYE		Best vitelliform macular dystrophy	
EYE		Patterned dystrophy of the retinal pigment epithelium	
EYE		Colobomatous and areolar dystrophy	
EYE		Cone rod dystrophy	
EYE		Familial flecked retinopathy	
EYE		Stargardt disease	
EYE		Color-vision disease	
EYE		Achromatopsia	
EYE		Genetic vitreous-retinal disease	
EYE		Stickler syndrome	
EYE		X-linked retinoschisis	
EYE		Familial exudative vitreoretinopathy	
EYE		Congenital stationary night blindness	
EYE		Neuro-ophthalmology and rare eye	Hereditary optic neuropathy
EYE			Leber hereditary optic neuropathy
EYE			Autosomal dominant optic atrophy
EYE			Autosomal recessive isolated optic atrophy
EYE			Syndromic optic nerve hypoplasia
EYE	Syndromic hereditary optic neuropathy		
EYE	Metabolic disease associated with ocular features		
EYE	Mitochondrial disease with eye involvement		
EYE	5.1.2e syndrome		
EYE	Neuro-ophthalmological disease		
EYE	Craniostenosis associated with a strabismus		
EYE	Oculomotor palsy		
EYE	Supranuclear oculomotor palsy		
EYE	Nuclear oculomotor paralysis		
EYE	Oculomotor apraxia or related oculomotor disease		
EYE	Myopathy with eye involvement		
EYE	Abnormal eye movements		
EYE	Nervous system anomaly with eye involvement		
EYE	Rare acquired eye disease		
EYE	Balhint syndrom		
EYE	Holmes-Adie syndrome		

EYE	diseases	Progressive supranuclear palsy syndrome
EYE		Atypical Progressive supranuclear palsy syndrome
EYE		Classic Progressive supranuclear palsy syndrome
EYE		Progressive supranuclear palsy-pure akinesia with gait freezing syndrome
EYE		Progressive supranuclear palsy- progressive non-fluent aphasia syndrome
EYE		Progressive supranuclear palsy- parkinsonism syndrome
EYE		Progressive supranuclear palsy- corticobasal syndrome
EYE		Ptosis
EYE		Carnevale syndrome
EYE		5.1.2e syndrome
EYE		Septopreoptic holoprosencephaly
EYE		Spastic paraplegia-optic atrophy-neuropathy syndrome
EYE		Syndromic hereditary optic neuropathy
EYE		Syndromic optic nerve hypoplasia
EYE		Treft-Sanborn-Carey syndrome
EYE		Neuromyelitis optica
EYE		Hereditary glaucoma
EYE		Iridogoniodysgenesis
EYE		Axenfeld-Rieger syndrome
EYE		Aniridia
EYE		Syndromic aniridia
EYE		Isolated aniridia
EYE		Peters anomaly
EYE		Congenital glaucoma
EYE		Juvenile glaucoma
EYE		Developmental defect of the eye
EYE		Anophthalmia-microphthalmia syndrome
EYE		Syndromic microphthalmia
EYE		Ocular coloboma
EYE		Septo-optic dysplasia spectrum

EYE	Pediatric Ophthalmology Rare Diseases	Rare palpebral, lacrimal system and conjunctival disease
EYE		Rare palpebral disease
EYE		Congenital Ptosis
EYE		Rare lacrimal system disease
EYE		Lens and zonula anomaly
EYE		Early-onset non- syndromic cataract
EYE		Syndromic cataract
EYE		Systemic disease with cataract
EYE		Genetic vitreous-retinal disease
EYE		Norrie disease
EYE		Coats plus syndrome
EYE		Vitreoretinal degeneration
EYE		X-linked retinoschisis
EYE		Familial exudative vitreoretinopathy
EYE		Genodermatosis with ocular features
EYE		Pigmentation disorder with eye involvement
EYE		Oculocutaneous albinism
EYE		Ocular albinism
EYE		Syndromic oculocutaneous albinism
EYE		Pigmentation disorder with eye involvement excluding Albinism
EYE		Phakomatosis with eye involvement
EYE		Connective tissue disease with eye involvement
EYE		Marfan syndrome
EYE		Metabolic disease associated with ocular features
EYE		Mitochondrial disease with eye involvement
EYE		Hereditary glaucoma
EYE	Anterior Segment Rare Eye Diseases	Juvenile glaucoma
EYE		Corneal dystrophy
EYE		Superficial corneal dystrophy
EYE		Stromal corneal dystrophy
EYE		Posterior corneal dystrophy
EYE		Syndromic corneal dystrophy
EYE		Rare conjunctival disease
EYE		Rare refraction anomaly
EYE		Rare disease with glaucoma as a major feature
EYE		Lens and zonula anomaly
EYE		Connective tissue disease with eye involvement
EYE		Marfan syndrome
EYE		Metabolic disease with corneal opacity
EYE		Metabolic disease with cataract



EYE		Keratoconus
EYE		Syndromic keratoconus
EYE		Rare acquired eye disease
ERNICA	Congenital malformations of oesophagus	Esophageal Atresia
		Achalasia
		Congenital Esophageal Stenosis
ERNICA	Intestinal diseases/ gastroenterological diseases	Rare Inflammatory Bowel Diseases
		Familial Adenomatous Polyposis
		Intestinal Polyposis Syndrome
		Rare Pancreatic Diseases
		Necrotizing Enterocolitis
		Duodenal And Small Bowel Atresia
		Intestinal Failure
		Congenital Enteropathies
		Intractable Diarrhea Of Infancy
		Congenital chronic diarrhea with protein-losing enteropathy
		Rare diseases involving intestinal motility
		Microvillus Inclusion Disease
		Short Bowel Syndrome
		Epithelial Dysplasia
		Cipo - Chronic Intestinal Pseudo-Obstruction
		Morbus Hirschsprung
ERNICA	Malformation of the diaphragm and abdominal wall	Congenital Diaphragmatic Hernia
		Congenital Hiatus Hernia
		Eventration Of Diaphragm
		Omphalocele
		Gastroschisis
LUNG	Interstitial lung diseases (ILD)	IPF, sarcoidosis, LAM, connective tissue diseases, etc.
LUNG	Cystic fibrosis (CF)	
LUNG	Pulmonary hypertension (PH)	CTEPH, PAH, PH owing to lung disease and/or hypoxia
LUNG		PH with unclear multifactorial mechanism
LUNG		Pulmonary venoocclusive disease
LUNG	Primary Ciliary Dyskinesia (PCD)	PCD including RGM, Kartagener Syndrome
LUNG	non CF bronchiectasis (nCF BE or NCFB)	IB, ABPA, Hyper IgE syndrome
LUNG		RA or Immunodeficiency associated bronchiect.
LUNG	Alpha1 antitrypsin deficiency (AATD)	Pulmonary emphysema, Liver cirrhosis, Panniculitis
LUNG	Mesothelioma (MSTO)	
LUNG	Chronic lung allograft dysfunction (CLAD)	bronchiolitis obliterans syndrome, etc.
LUNG		Lung malformations



LUNG	Other rare lung diseases (ORLD)	Disorders of respiratory drive (5.1.2e curse), etc.
RND	Rare neurological diseases	Cerebellar Ataxias and Spastic Paraplegias
RND		Choreas and Huntington's Disease
RND		Dystonias, paroxysmal disorders (non-epileptical ones) and Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation
RND		Frontotemporal Dementia
RND		Leukodystrophies
RND		Atypical parkinsonian syndromes: Genetic PD (= Rare genetic parkinsonian disorder), Multisystem Atrophy, Progressive Supranuclear Palsy, Corticobasal degeneration
SKIN	Epidermolysis Bullosa (EB)	Simplex
SKIN		Junctional - generalized severe (5.1.2e)
SKIN		Dystrophic
SKIN		Other & unspecified
SKIN	Ichthyosis (I) & Palmoplantar Keratoderma (PPK)	Ichthyosis
SKIN		Palmoplantar keratoderma
SKIN		(5.1.2e)
SKIN		(5.1.2e)
SKIN	Ectodermal Dysplasia (ED) including Skin Fragility Disorders & X-linked cutaneous disorders & unclassified disorders	Netherton
SKIN		ED
SKIN		ED Hypohidrotic/anhidrotic
SKIN		ED with PPK (Clouston, Papillon-Lefevre, Desmosomal)
SKIN		ED with extracutaneous anomalies (Clefts and EEC, ED Cleft/lip/palate, ADULT, Rapp-Hodgkin)
SKIN		Incontinentia pigmenti (IP)
SKIN		Unclassified disorders
SKIN		Hair diseases
SKIN		Goltz Syndrome
SKIN	Monogenic Connective Tissue Disorders	Ehlers-Danlos syndrome (EDS)
SKIN		Cutis Laxa (CL)
SKIN		Pseudoxanthoma elasticum (PXE)
SKIN		Buschke-Ollendorff syndrome (BOS)
SKIN		Scleroderma-like syndrome
SKIN		Congenital melanocytic naevus syndrome and other melanocytic naevus syndromes
SKIN		Schimmelpenning Syndrome Phakomatosis Pigmentokeratotica, Inflammatory Linear Verrucous Epidermal Naevus
SKIN		Other epidermal naevi
SKIN		Hypomelanosis of Ito and other hypopigmentary mosaic disorders
SKIN		

SKIN	Cutaneous Mosaic Disorders - Nevi & Nevoid Skin Disorders and Complex Vascular Malformations and vascular Tumours	Naevoid and whorled hypermelanosis and other hyperpigmentary mosaic disorders
SKIN		Extensive Dermal Melanocytosis
SKIN		Proteus Syndrome
SKIN		PIK3CA related overgrowth syndromes (incl. CLOVES syndrome)
SKIN		Klippel-Trenaunay-Weber syndrome
SKIN		Megalencephaly-capillary malformation polymicrogyria syndrome
SKIN		Capillary malformation congenital
SKIN		Cutaneous venous malformations
SKIN		PHACE syndrome
SKIN		Sturge Weber syndrome
SKIN		Phakomatosis Pigmentovascularis
SKIN		Cutaneous Lymphatic malformations and lymphangiomatosis
SKIN		Cutaneous arteriovenous malformations
SKIN		Capillary malformation-arterio venous malformation syndrome
SKIN		Maffucci syndrome
SKIN		Glomuvenous malformation, segmental
SKIN		Cutis marmorata telangiectatica congenita
SKIN		Undiagnosed mosaic paediatric dermatology conditions
SKIN	Cutaneous diseases related to DNA Repair Disorders	Xeroderma pigmentosum
SKIN		Trichothiodystrophy
SKIN		Cockayne syndrome / Rothmund- Thomson syndrome
SKIN	Autoimmune bullous diseases and severe cutaneous drug reactions	Xeroderma pigmentosum
SKIN		Trichothiodystrophy
SKIN		Cockayne syndrome / Rothmund- Thomson syndrome
SKIN		Pemphigus
SKIN		Bullous Pemphigoid
SKIN		Mucous Membrane Pemphigoid
SKIN		Epidermolysis bullosa acquisita
SKIN		Linear IgA Disease
SKIN		Dermatitis Herpetiformis
SKIN		Stevens-Johnson Syndrome and Toxic epidermal necrolysis Syndrome
SKIN	Acquired immunoLogical Low prevalence and Complex Adult diseases of The skin	Hidradenitis suppurativa/acne
SKIN		PAPA syndrome
SKIN		PAPASH syndrome
SKIN		PASH syndrome
SKIN		PASS syndrome
SKIN		SAPHO syndrome
SKIN		Adamantiades-Behçet's disease

SKIN		Malignant atrophic papulosis (Degos disease)
SKIN	Photosensitivity	Cutaneous Porphyria
SKIN		Hydroa vacciniform
SKIN		Actinic prurigo
SKIN		Solar urticaria
SKIN		Chronic actinic dermatitis
SKIN		Unclassified photosensitivity diseases
SKIN		Albinism
SKIN	Non bullous complex auto immune/inflammatory cutaneous diseases	Alopecia Areata
SKIN		Vitiligo
SKIN		Lichen (Cutaneous and mucosal lichen)
SKIN		Cutaneous scleroderma (Morphea and Linear Scleroderma)
SKIN		Parry- Romberg syndrome
SKIN		Cutaneous Lupus
SKIN		Complex Panniculitis
SKIN		Cutaneous granulomatous diseases
SKIN		Pyoderma gangrenosums
SKIN		Pustular psoriasiform eruption
SKIN		SWEET syndr
SKIN		Unclassified cutaneous Vasculitis
SKIN	Premature Skin Ageing	Progeria
SKIN		Laminopathies related disorders
SKIN		Atypical Fibroxanthoma
SKIN	Rare cutaneous proliferations in children and adults	Fibromatosis
SKIN		Infantile Myofibromatosis
SKIN		Mucinosis
SKIN		Lipomatosis
SKIN		Xantogranuloma
SKIN		Cutaneous & indolent mastocytosis
SKIN		Unclassified primary cutaneous tumours
EURACAN	Rare neoplasm of connective tissue	Sarcoma of the soft tissue, bone and viscerae
EURACAN	Rare neoplasm of the female genital organs and placenta	Trophoblastic disease, Rare malignant gynecological cancer
EURACAN	Rare neoplasms of the male genital organs, and of the urinary tract	Testis and annexes, extragonadal germ cell tumors



EURACAN	Rare neoplasm of the neuroendocrine system	Neuroendocrine tumors
EURACAN	Rare neoplasm of the digestive tract	Biliary tract, peritoneal cancer & mesothelioma and anal carcinoma
EURACAN	Rare neoplasm of endocrine organs	Thyroid and adrenal cancers
EURACAN	Rare neoplasm of the head and neck	Salivary gland tumors nasopharyngeal cancer nasal and sinonasal cancers
EURACAN	Rare neoplasm of the thorax	Thymoma, mediastinum and pleura, pleural mesothelioma
EURACAN	Rare neoplasm of the skin and eye melanoma	Rare skin cancers and eyes melanoma
EURACAN	Rare neoplasm of the brain, spinal cords	glial and non glial tumors
EuroBloodNet	Rare red blood cell (RBC) defects	Haemoglobinopathy (SCD, Thalassaemia, other Hbopathies)
EuroBloodNet	Rare red blood cell Hereditary (RBC) defects erythroenzymopathies	Hereditary (RBC) erythroenzymopathies (chronic conditions)
EuroBloodNet	Rare red blood cell (RBC) defects	Hereditary RBC membrane defects
		Congenital Erythrocytosis
		Phenotyping and genotyping of haemoglobinopathies
		Genetic counselling, prenatal diagnosis for haemoglobinopathies
		Phenotyping and genotyping of enzymopathies
		BMT for haemoglobinopathies, rejection management
		Blood transfusion management. Care of immunised patient
		Iron overload assessment: Iron chelation
		MRI-T2* for iron monitoring
		Acute events management for sickle cell disease
		Transcranial Doppler for stroke/prevention
		Assessment of spleen function and splenectomy
		Congenital dyserythropoietic anemia
		Blackfan-Diamond anemia
		Acquired BMF (Aplastic Anaemia and PNH)

EuroBloodNet	BMF and rare haematopoietic disorders	inherited BMF (FA, Dyskeratosis congenital, others)
		Immunosuppressive treatments
		3MT for bone marrow Failures and rejection management
		Diagnosis
EuroBloodNet	Rare bleeding - coagulation disorders	Haemophilia A and B (including female carriers)
		The rarer congenital deficiencies of other coagulation factors
		Von Willebrand
		Inherited platelet defects
		Care for patients with inhibitors, including surgery
		Acute events management for Haemophilia A and B
EuroBloodNet	HH-iron metabolism-Heme synthesis	non-HFE related hereditary hemochromatosis
		HFE-related hereditary hemochromatosis
		Low iron availability or erythropoiesis: RDA, ACP
		Defects in iron acquisition, transport: IT, DMT1, STEAP3
		Defects in heme synthesis or Fe-S cluster biogenesis
		Complex molecular diagnosis, genetic counselling
		Iron overload management: iron chelation
		Biochemical and hematology tests
		Bone marrow smears for ring sideroblasts
		MRI-T2 for iron monitoring
		Phlebotomy unit and erythrocytapheresis, if needed
		Blood transfusion management, care of immunized patients
		Bone marrow transplant and rejection management
		Liver unit facilities biopsy, access to liver transplant center)
EuroBloodNet	Myeloid malignancies	Myelodysplastic Syndrome (MDS)
		Acute myeloid leukemia (AML)
		Chronic myelomonocytic leukemia (CMML)
		Chronic Myeloid Leukemia (CML)
		Myeloproliferative neoplasm (MPN)
		Primary myelofibrosis
		Systemic mastocytosis
		Access to MDS diagnostic services
		Access to MPN diagnostic services

		Stem cell transplantation service
		Acute care
		Phase I/II studies open or inclusion on MDS
		Phase I/II studies open for inclusion on MPN in the last 3 years)
		Phase III/IV studies open for inclusion on MPN in the last three
EuroBloodNet	Lymphoid malignancies	Acute lymphoblastic leukemia (ALL)
		Marginal zone lymphomas
		Light chain Amyloidosis (AL amyloidosis)
		Targeted therapies for marginal zone lymphomas
		Expert Diagnosis and classification of amyloidosis
		chemotherapy, autologous SCT
		Acute care
		Phase I/II studies open or inclusion for ALL
		Phase I/II studies open or inclusion for amyloidosis
		Primary CNS lymphoma*primary vitreous retinal lymphoma
		Hodgkin Lymphoma
		Rare Lymphoma Mantle cell lymphoma
		Rare Lymphoma Primary cutaneous lymphomas
		Rare Lymphoma Virus associated lymphomas
		Hairy cell leukemia
		Rare Lymphoma Follicular lymphoma
eUROGEN	Rare congenital uro-recto-genital anomalies	Bladder exstrophy; incl. cloacal exstrophy epispadias
		Agenesis and aplasia of uterine body
		Cloacal anomalies and anal atresia in combination
		Posterior urethral valves
		Proximal hypospadias
		Neurogenic bladder
eUROGEN	Renal disorders	cystinuria, cystine stones
		Familial cystic renal disease; all cystic kidney diseases in children
eUROGEN	Complex genital reconstructions (DSD)	46 -XX DSD induced by fetal androgens excess
		46 -XY DSD
eUROGEN	Colorectal	High, intermediate and low anorectal malformation
		Anal fistula
		VACTERL/VATER



eUROGEN	Colorectal	Caudal regression sequence
		Hirschprung disease
		Cloacal exstrophy
		Adrenogenital syndrome
		Rare primary hyperaldosteronism
eUROGEN	Complex functional urology	Sphincter incontinence and prosthesis
		Male/female sphincter replacement therapy
		Incontinent/continent urinary diversion
		Neuromodulation and stimulation
		Complex urinary incontinence conditions
eUROGEN	Cancers	Penile cancer
		Testis cancer
		Retroperitoneal sarcomas
EURO-NMD	Muscle Diseases	Acquired skeletal muscle diseases
		Genetic skeletal
EURO-NMD	Neuromuscular Junction (NMJ) Defects	Myasthenia Gravis Other autoimmune NMJ defects (Lambert-Eaton)
		Congenital Myasthenic Syndromes
EURO-NMD	Peripheral Neuropathies	Inherited Neuropathies
		Acquired Neuropathies
EURO-NMD	Motor Neuron Disorders	Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) and related diseases
		Spinal Muscular Atrophy (SMA) and related diseases
EURO-NMD	Mitochondrial diseases	Mitochondrial encephalomyopathies caused by mtDNA
		Nuclear gene defects causing mitochondrial encephalomyopathy
GENTURIS	Neurofibromatoses	Neurofibromatoses type 1
		Neurofibromatoses type 2
		Schwannomatoses
GENTURIS	Lynch and polyposis	Lynch syndrome
		Polyposis (FAP, AFAP, MAP, PPAP, NAP, JPS, PJS, mixed, SPS)
GENTURIS	Hereditary breast and ovarian cancer	hereditary breast and ovarian cancer
GENTURIS	Other rare PREDOMINANTLY malignant genturis	PTEN hamartoma tumour syndrome
		Li-Fraumeni Syndrome
		Birt-Hogg-Dubé Syndrome
		Familial Malignant Melanoma
		Constitutional Mismatch repair deficiency
		Rhabdoid Tumor Predisposition Syndrome 2
		CDH1 related Hereditary diffuse gastric cancer
GUARD-HEART		Long QT syndrome
GUARD-HEART		Brugada syndrome
GUARD-HEART		Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia



GUARD-HEART	Familial Electrical Diseases in adults and/or children	Short QT syndrome
GUARD-HEART		Early repolarization syndrome
GUARD-HEART		Progressive cardiac conduction diseases
GUARD-HEART		Idiopathic ventricular fibrillation
GUARD-HEART		Unexplained cardiac arrest
GUARD-HEART	Special electrophysiology conditions in children	Special electrophysiology conditions in children (ablation in children under 10 kg, ICD implants in young children, stellectomy)
GUARD-HEART	Familial Cardiomyopathies in adults and/or children	Arrhythmogenic Cardiomyopathy
GUARD-HEART		Hypertrophic Cardiomyopathy
GUARD-HEART		Dilated Cardiomyopathy
GUARD-HEART		Restrictive Cardiomyopathy
GUARD-HEART		Unclassified Cardiomyopathy
GUARD-HEART	Congenital Heart Defects in adults (GUCH) or children	Congenital malformations: pulmonary and tricuspid valves aortic and mitral valves cardiac septa cardiac chambers and connections others
GUARD-HEART	Other rare cardiac diseases in adults and children	Sarcoidosis
GUARD-HEART		Myocarditis
GUARD-HEART		Endocarditis
GUARD-HEART		Pericarditis
GUARD-HEART		others rare cardiac diseases
ITHACA	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndromes (ORPHA 68341)	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndromes without intellectual disability
ITHACA		Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome, variable intellectual disability
ITHACA		Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome intellectual disability
ITHACA	Rare intellectual disability	Rare intellectual disability with developmental anomaly
ITHACA		Rare intellectual disability without developmental anomaly
ITHACA		Rare intellectual disability with developmental anomaly
ITHACA	Rare but isolated congenital malformation <b>not otherwise covered by an ERN</b>	Congenital malformations of the nervous system
ITHACA		Congenital malformations of eye, ear, face and neck
ITHACA		Congenital malformations of the circulatory system
ITHACA		Congenital malformations of the respiratory system
ITHACA		Cleft lip and cleft palate

ITHACA		Other congenital malformations of the digestive system
ITHACA		Congenital malformations of genital organs
ITHACA		Congenital malformations of the urinary system
ITHACA		Congenital malformations and deformations of the musculoskeletal system
ITHACA		Other congenital malformations
ITHACA	Neural tube closure defect (ORPHA 268357)	Isolated spina bifida
ITHACA	Rare teratogenic disease (ORPHA 52662)	Toxic or drug-related embryofetopathy
ITHACA		Maternal disease-related embryofetopathy
ITHACA	Chromosomal abnormalities (ORPHA 68335)	Chromosomal abnormalities, not elsewhere classified
METABERN	Amino and organic acids- related disorders (AOA)	Phenylketonuria, hyperphenylalaninemia
METABERN		Disorders of tyrosine metabolism
METABERN		Maple syrup urine disease
METABERN		Other disorders of branched-chain amino acids including disorders of cobalamin and biotin metabolism
METABERN		Disorders of lysine and hydroxylysine metabolism
METABERN		Cerebral organic acidurias
METABERN		Disorders of sulfur-containing amino acids
METABERN		Urea cycle disorders and disorders of ornithine metabolism
METABERN		
METABERN	Disorders of pyruvate metabolism, Krebs cycle defects, mitochondrial oxidative phosphorylation disorders, disorders of thiamine transport and metabolism (PM-MD)	
METABERN	Carbohydrate, fatty acid oxidation disorders (C-FAO)	Glycogen storage diseases
METABERN		Disorders of galactose metabolism
METABERN		Disorders of the pentose phosphate pathway
METABERN		Disorders of fructose metabolism
METABERN		Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia
METABERN		Disorders of fatty acid oxidation and ketone body metabolism
METABERN		Gluconeogenesis

METABERN		LPIN1
METABERN	Lysosomal disorders (LSD)	Sphingolipidoses
METABERN		Oligosaccharidoses
METABERN		Mucopolysaccharidoses
METABERN		Mucopolysaccharidoses
METABERN		Mucopolysaccharidoses
METABERN		Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (CLN1/CLN2)
METABERN		Lipid storage diseases
METABERN		Lysosomal transport defects
METABERN		Lysosomal glycogen storage diseases
METABERN		
METABERN	Peroxisomal Disorders (PD)	Zellweger spectrum
METABERN		Rhizomelic chondrodysplasia
METABERN		X-linked adrenoleukodystrophy
METABERN		Peroxisomal acyl-CoA oxidase
METABERN		D-bifunctional protein
METABERN		Refsum disease (classic)
METABERN		$\alpha$ - Methylacyl-CoA racemase
METABERN	Congenital disorders of Glycosylation (CDG)	Ultra-rare, overarching group is most appropriate
METABERN	Disorders of neuromodulators and other small molecules (NOMS)	Cerebral creatine deficiency
METABERN		Disorders of purine and pyrimidine
METABERN		Disorders of minerals
METABERN		GLUT1 deficiency
METABERN		Neurotransmitter and pterin disorders
METABERN		Vitamin related disorders (folate and vitamin B6)
METABERN		GABA disorders
METABERN		ALA dehydratase deficiency porphyria
METABERN		Hereditary Coproporphyria
PaedCAN	Leukemias, myeloproliferative and myelodysplastic diseases	High risk popul, infants, transplant indications
PaedCAN	Lymphomas and reticuloendothelial neoplasms	High risk popul, infants, transplant indications
PaedCAN	CNS+miscell.intracranial &intraspinal neoplasms	High risk popul, infants, metastatic tumours, brain stem localisation
PaedCAN	Neuroblastoma and other peripheral nervous cell tumour	High risk disease poor response unfavourable biomarkers
PaedCAN	Retinoblastoma	Conservative therapy in adv.and relapsed intraoc.disease, RB1 gene mut, extraoc, and trilat
PaedCAN	Renal tumors	Bilateral, metastatic Wilms tu, relapse or refractory, extens.tu.thrombi, clear cell sarcomas & rhabdoid tumours of the kidney, predispos.syndr.



PaedCAN	Hepatic tumors	Interior prognosis for children with metastases and low AFP levels (<100ng/ml), extensive hepatic resections requiring sepcial techniques
PaedCAN	Malignant bone tumors	Dissem.disease, central tu, reconstr.tu.surg., Diff.diagnosis, bone pathol,comb.modal.treatm.
PaedCAN	Soft tissue and other extraosseous sarcomas	Heterog.tu.rare non-rhabdomyosarcoma, STS, high risk of sequaelae, predispos.syndr.
PaedCAN	Germ cell tumors, trophoblastic tumors, and neoplasms of gonads	radiol.detect.and response control by tu.markers, heterog.tu.local, complex symptoms, surgery, fertil.preserv.
PaedCAN	Other malignant epithelial neoplasms and malignant melanomas	very rare tumours: orphan diseases; no treatment guidelines available; few biological studies
PaedCAN	Other unspecified malignant neoplasms (Hematopoietic and Lymphoid:LCH)	Multisystem LCH, relapse, lung involm, sderosing cholangitis, isol. LCH
ReCONNET	Rare autoimmune connective tissue and musculoskeletal diseases	Systemic sclerosis
		Mixed connective tissue diseases
		Polymyositis
		Dermatomyositis
		Anti-synthetase syndrome
		Anti-phospholipid syndrome
		Undifferentiated connective tissue diseases
		IgG4 related diseases
ReCONNET	Complex autoimmune connective tissue and musculoskeletal diseases	Polychondritis
		Systemic lupus erythematosus
ReCONNET	Hereditary connective tissue diseases	Sjögren syndrome
RARE-LIVER	Autoimmune Liver Disease	Ehlers Danlos syndrome
		Primary Biliary Cholangitis (PBC, formerly Primary Biliary Cirrhosis)
		Autoimmune Hepatitis (AIH)
		Primary Sclerosing Cholangitis (PSC)
RARE-LIVER	Metabolic, Biliary Atresia & Related Diseases	IgG4 Disease
		Genetic Cholestatic Disease
		Biliary Atresia
		Choledochal Cyst
		Alpha-1 Antitrypsin Liver Disease
RARE-LIVER	Structural Liver Disease	Wilson's Disease
		Cystic Liver Disease
		Vascular Liver Disease
RITA	Primary Immunodeficiencies	Intrahepatic Cholangiocarcinoma
		300+rare PIDs

RITA	Auto-Inflammatory Diseases	Periodic fevers, MKD, Behcet, secondary amyloidosis FMF, TRAPS, CAPS, PAPA, HIDS, Blau, DIRA, CRMO, SA PHO, DITRA, FCAS2, CANDLE, SAVI, ADA2 deficiency
RITA	Autoimmune Diseases	Systemic vasculitis    Autoimmune neuro-inflammatory disease
RITA	Autoimmune - Pediatric Rheumatology	Juvenile Idiopathic arthritis (all subtypes), juvenile Dermatomyositis, juvenile SLE, rheumatic fever, HSP <span style="background-color: #cccccc;">5.1.2e</span> purpura), Kawasaki, MCTD, CRMO
TRANSPLANTCHILD	Paediatric Solid Organ Transplantation (PSOT)	Paediatric liver transplantation
		Paediatric kidney transplantation
		Paediatric lung transplantation
		Paediatric heart transplantation
		Paediatric intestine transplantation (small bowel, multivisceral)
TRANSPLANTCHILD	Paediatric Hematopoietic Stem Cell Transplantation (PHSCT)	Allogeneic bone marrow transplantation
		Umbilical cord blood transplantation
		Autologous peripheral blood transplantation
		Allogeneic peripheral blood transplantation
		Pre-transplantation interventions
		Post-transplantation follow-up and supportive interventions
VASCERN	Rare Multisystemic Vascular Diseases, Hereditary haemorrhagic telangiectasia (HHT)	Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia (HHT)
VASCERN		Marfan Syndrome type 1 and 2
VASCERN		Loeys Dietz Syndromes 1-6
VASCERN		Aneurysm Osteoarthritis Syndrome
VASCERN		Arterial tortuosity syndrome





VASCERN	Rare Multisystemic Vascular Diseases, Heritable Thoracic Aortic Disorders (HTAD)	Familial thoracic Aortic Aneurysms Dissections (FTAA(D)) with mutations in FBN1, TGFB2, TGFB3, SMAD2, SMAD3, TGFB1, TGFB2, ACTA2, MYH11, MYLK, PRKG1
VASCERN		FTAA(D) with mutations in FOXE3, MAT2A, MFAP5
VASCERN		Familial Thoracic Aortic Aneurysm and aortic dissection
VASCERN		Multisystemic Smooth Muscle Cell Dysplasia syndrome
VASCERN		Fibulin 4 related cutis laxa
VASCERN	Rare Multisystemic Vascular Diseases, Vascular Anomalies (VASCA)	Venous malformations (VMs): VM, GVM, BRBN, MSVM, VMCM, HCCVM, CCM, CVM, etc.
VASCERN		Lymphatic malformations (LMs): (LM, CLM, CLVM, LVM, etc.)
VASCERN		Capillary malformations (CMs): (CM, CMDV, CMT, DCMO, M-CM, etc.)
VASCERN		Arteriovenous malformations (AVMs): (AVM, AVF, HHT, CM-AVM, etc.)
VASCERN		Complex syndromes (e.g. CLOVES, KTS, PHTS, Proteus, Parkes-Weber Sdr, PROS, GLA, Gorham-Stout sdr, Maffucci syndrome, etc)
VASCERN		Vascular tumors and miscellaneours (e.g. PHACES, NICH, RICH, KHE, TA, multifocal PG, etc.)
VASCERN	Rare Multisystemic Vascular Diseases, Primary lymphedemas including syndromic lymphedema in children and adults, and lymphovascular disorders (Pediatric and Primary Lymphedema (PPL))	Lymphedema
VASCERN		Congenital Lymphedema : Milroy syndrome
VASCERN		Late onset lymphedema:
VASCERN		Meige syndrome
VASCERN		Lymphedema distichiasis syndrome
VASCERN		Emberger syndrome
VASCERN		Lymphedema with systemic involvement:
VASCERN		Hennekam syndrome
VASCERN		PIEZO1 related lymphatic dysplasia
VASCERN		Generalised lymphatic dysplasia
VASCERN	Rare Multisystemic Vascular Diseases, Pediatric and Primary	Multi-systemic lymphedema with systemic involvement

VASCERN	Diseases, Pediatric and Primary Lymphedema (PPL)	Syndromes associated with lymphedema:
VASCERN		5.1.2e syndrome (RASopathies)
VASCERN		Turner syndrome
VASCERN		22q13 microdeletion
VASCERN		Microcephaly with or without Chorioretinopathy, Lymphedema and Mental Retardation (MCLMR)
VASCERN		Various types of complex lymphovascular disorders (e.g. PHTS, M-CM, Proteus, KTS, PWS, CLOVES, etc.) which may have lymphatic involvement and swelling are also managed by the Pediatric and Primary Lymphedema subarea of expertise /WG. There is a specific Vascular Anomalies subarea of expertise/WG within the Network (see above).
VASCERN	Rare Multisystemic Vascular Diseases, Medium Size Arteries (MSA)	Vascular Ehlers Danlos Syndrome (vEDS)



## Corresponderende informatie uit de Orphanet database

## Orphanetgegevens (Pat Id - naam groep/aandoening - [Typology] - ORPHAcode)

148 Achondroplasia [Disorder - Disease] ORPHA:15
161 Hypochondroplasia [Disorder - Disease] ORPHA:429
1043 Léri-Weill dyschondrosteosis [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:240
12348 Acromesomelic dysplasia [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:93437
654 Osteogenesis imperfecta [Disorder - Disease] ORPHA:666
162 Hypophosphatasia [Disorder - Disease] ORPHA:436
443 Cleidocranial dysplasia [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:1452
3700 Osteopetrosis and related disorders [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:2781
1551 Camurati-Engelmann disease [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:1328
2529 Osteopathia striata-cranial sclerosis syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:2780
3247 Multiple osteochondromas [Disorder - Disease] ORPHA:321
2257  disease [Disorder - Disease] ORPHA:296 / 17509 Maffucci syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:163634
205 Fibrodysplasia ossificans progressiva [Disorder - Disease] ORPHA:337
743 Fibrous dysplasia of bone [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:249 / 279 McCune-Albright syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:562
824 Stickler syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:828
1809 Multiple epiphyseal dysplasia [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:251
546 Metatropic dysplasia [Disorder - Disease] ORPHA:2635 / 12251 Spondylometaphyseal dysplasia, Kozlowski type [Disorder - Disease] ORPHA:93314
160 Hypophosphatemic rickets [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:437
21246 Familial hyperphosphatemic tumoral calcinosis/Hyperphosphatemic hyperostosis syndrome [Subtype of disorder - Clinical subtype] ORPHA:306661
1269 Acrodysostosis [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:950
23692 Pseudohypoparathyroidism with Albright hereditary osteodystrophy [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:457059
2385 Myhre syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:2588
1289 Acromicric dysplasia [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:969
2401 Geleophysic dysplasia [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:2623
283 Jeune syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:474
287  syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:289
3716 Larsen syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:503
1631 Desbuquois syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:1425
209 Diastrophic dwarfism [Disorder - Disease] ORPHA:628
588 Sotos syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:821 / 604  syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:3447
2279  syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:561
2630 Poland syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:2911 / 1294 Adams-Oliver syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:974
16882 Isolated craniosynostosis [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:139390 / 16883 Syndromic craniosynostosis [Group of disorders - Category] ORPHA:139393


17065 Median facial cleft [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:141234 / 17069 Oblique facial cleft [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:141253 / 1976 Frontonasal dysplasia [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:250 / 17035 Proboscis lateralis [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:141099 / 293 <span>5.1.2e</span> syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:861 / 407 Nager syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:245 / 478 Postaxial acrofacial dysostosis [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:246 / 443 Cleidocranial dysplasia [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:1452 / 22472 SCALP syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:370052
17044 Oculo-auriculo-vertebral spectrum [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:141132 / 1408 X-linked mandibulofacial dysostosis [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:1131 / 17114 Paralytic facial malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:156224
562 Isolated <span>5.1.2e</span> syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:718 / 16760 Rare disease with <span>5.1.2e</span> syndrome [Group of disorders - Category] ORPHA:138044 / 297 Cleft lip with or without cleft palate [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:1991 / 1052 Cleft palate [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:2014
nvt
17117 Pinnae and external auditory canal anomaly [Group of disorders - Category] ORPHA:156243 / 17119 Larynx anomaly [Group of disorders - Category] ORPHA:156249 / 17120 Tracheal anomaly [Group of disorders - Category] ORPHA:156252 / 10500 Rare deafness [Group of disorders - Category] ORPHA:68361
17563 Rare odontal or periodontal disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:164001
20390 Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma [Disorder - Disease] ORPHA:276621
3731 Adrenocortical carcinoma [Disorder - Disease] ORPHA:1501
14894 Primary adrenal insufficiency [Group of disorders - Category] ORPHA:101958
648 Congenital adrenal hyperplasia [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:418
19251 Familial hyperaldosteronism [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:235936
12085 Disorder of sex development [Group of disorders - Category] ORPHA:90771
17985 Congenital hypogonadotropic hypogonadism [Group of disorders - Category] ORPHA:174590
Niet zeldzaam
584 Silver-Russell syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:813
260 Beckwith-Wiedemann syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:116
139 Prader-Willi syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:739
206 <span>5.1.2e</span> syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:648
18176 Growth hormone insensitivity syndrome [Group of disorders - Category] ORPHA:181393
16850 Malformation syndrome with short stature [Group of disorders - Category] ORPHA:139021
12371 Overgrowth syndrome [Group of disorders - Category] ORPHA:93460
11118 Genetic obesity [Group of disorders - Category] ORPHA:77828
14209 Pituitary adenoma [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:99408
12612 Non-acquired pituitary hormone deficiency [Group of disorders - Category] ORPHA:95488
12626 Acquired pituitary hormone deficiency [Group of disorders - Category] ORPHA:95502
3600 Familial hypocalciuric hypercalcemia [Disorder - Disease] ORPHA:405 / 21128 Autosomal recessive infantile hypercalcemia [Disorder - Disease] ORPHA:300547
5543 Autosomal dominant hypocalcemia [Subtype of disorder - Clinical subtype] ORPHA:428 / 20699 Hypocalcemic rickets [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:289103

160 Hypophosphatemic rickets [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:437
18294 Rare genetic thyroid disease [Group of disorders - Category] ORPHA:183631
18177 Rare hypothyroidism [Group of disorders - Category] ORPHA:181396 / 18178 Rare hyperthyroidism [Group of disorders - Category] ORPHA:181399
14660 Thyroid carcinoma [Group of disorders - Category] ORPHA:100088
14888 Rare diabetes mellitus [Group of disorders - Category] ORPHA:101952
23442 Hyperinsulinemic hypoglycaemia [Group of disorders - Category] ORPHA:443095
18169 Rare insulin-resistance syndrome [Group of disorders - Category] ORPHA:181368
121 Multiple endocrine neoplasia type 1 [Disorder - Disease] ORPHA:652
906 Multiple endocrine neoplasia type 2 [Disorder - Disease] ORPHA:653
2389 Carney complex [Disorder - Disease] ORPHA:1359
8775 Hereditary pheochromocytoma-paranganglioma [Disorder - Disease] ORPHA:29072
99 Von Hippel-Lindau disease [Disorder - Disease] ORPHA:892
10307 Dravet syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:33069
90 Angelman syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:72
1078 Ring chromosome 20 syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:1444
91 Rett syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:778
26390 CDKL5-related epileptic encephalopathy [Disorder - Disease] ORPHA:505652
14750 Female restricted epilepsy with intellectual disability [Disorder - Disease] ORPHA:101039
23381 KCNQ2-related epileptic encephalopathy [Disorder - Disease] ORPHA:439218
23427 Undetermined early-onset epileptic encephalopathy [Disorder - Disease] ORPHA:442835
1738 1p36 deletion syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:1606
3164 Atypical Rett syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:3095
660 Tuberous sclerosis complex [Disorder - Disease] ORPHA:805
10627 Lissencephaly [Group of disorders - Category] ORPHA:48471
10406 Polymicrogyria [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:35981
591 Sturge-Weber syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:3205
13909 Periventricular nodular heterotopia [Subtype of disorder - Clinical subtype] ORPHA:98892
14369 Subcortical band heterotopia [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:99796
3275 Herpes simplex virus encephalitis [Disorder - Disease] ORPHA:1930
23125 Autoimmune encephalopathy with parasomnia and obstructive sleep apnea [Disorder - Disease] ORPHA:420789
5529 Rasmussen subacute encephalitis [Disorder - Disease] ORPHA:1929
17528 Febrile infection-related epilepsy syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:163703
18827 Limbic encephalitis with NMDA receptor antibodies [Disorder - Disease] ORPHA:217253
17528 Febrile infection-related epilepsy syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:163703
10873 Isolated focal cortical dysplasia [Disorder - Disease] ORPHA:65683
11782 Hypothalamic hamartomas with gelastic seizures [Disorder - Disease] ORPHA:86906
14375 Hemimegalencephaly [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:99802
19704 Ganglioglioma [Disorder - Disease] ORPHA:251949
19703 Dysembryoplastic neuroepithelial tumor [Disorder - Disease] ORPHA:251946
18935 Familial cerebral cavernous malformation [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:221061
14274 Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis [Disorder - Disease] ORPHA:99701
990 Benign familial neonatal epilepsy [Disorder - Disease] ORPHA:1949



894 West syndrome [Disorder - Clinical syndrome] ORPHA:3451
891 Myoclonic-astatic epilepsy [Disorder - Disease] ORPHA:1942
885 Lennox-Gastaut syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:2382
8736 Continuous spikes and waves during sleep [Disorder - Disease] ORPHA:725
13835 Landau-Kleffner syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:98818
880 Pyridoxine-dependent epilepsy [Disorder - Disease] ORPHA:3006
1726 Guanidinoacetate methyltransferase deficiency [Disorder - Disease] ORPHA:382
14305 Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor deficiency [Subtype of disorder - Clinical subtype] ORPHA:99732
1730 Alpers-Huttenlocher syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:726
10999 Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:71277
11267 Biotinidase deficiency [Disorder - Disease] ORPHA:79241
19015 Mitochondrial disease with epilepsy [Group of disorders - Category] ORPHA:225700
16677 Neonatal hypoxic and ischemic brain injury [Disorder - Particular clinical situation in a disease or syndrome] ORPHA:137577
23377 Pediatric arterial ischemic stroke [Disorder - Clinical syndrome] ORPHA:439175
19525 Acute neonatal citrullinemia type I [Subtype of disorder - Clinical subtype] ORPHA:247546
20766 Neonatal glycine encephalopathy [Subtype of disorder - Clinical subtype] ORPHA:289857
11138 Pyridoxal phosphate-responsive seizures [Disorder - Disease] ORPHA:79096
880 Pyridoxine-dependent epilepsy [Disorder - Disease] ORPHA:3006
13274 Neonatal epilepsy syndrome [Group of disorders - Category] ORPHA:98257
990 Benign familial neonatal epilepsy [Disorder - Disease] ORPHA:1949
17000 Benign familial neonatal-infantile seizures [Disorder - Disease] ORPHA:140927
10834 Benign idiopathic neonatal seizures [Disorder - Disease] ORPHA:64545
22323 New-onset refractory status epilepticus [Disorder - Disease] ORPHA:363558
22324 Acute encephalopathy with inflammation-mediated status epilepticus [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:363567
8736 Continuous spikes and waves during sleep [Disorder - Disease] ORPHA:725
17528 Febrile infection-related epilepsy syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:163703
18279 Genetic glomerular disease [Group of disorders - Category] ORPHA:183586
28595 Non-genetic systemic disease with glomerulopathy as a major feature [Group of disorders - Category] ORPHA:567558
18281 Genetic renal tubular disease [Group of disorders - Category] ORPHA:183592
12428 Nephropathy secondary to a storage or other metabolic disease [Group of disorders - Category] ORPHA:93593
28079 Hemolytic uremic syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:544458
823 Autosomal dominant polycystic kidney disease [Disorder - Disease] ORPHA:730 / 660 Tuberous sclerosis complex [Disorder - Disease] ORPHA:805 / 10332 Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease [Disorder - Disease] ORPHA:34149 / 99 Von Hippel-Lindau disease [Disorder - Disease] ORPHA:892
23292 Fetal lower urinary tract obstruction [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:435365
12164 Renal hypoplasia [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:93101 / 12165 Renal dysplasia [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:93108
17102 Nephropathy-associated ciliopathy [Group of disorders - Category] ORPHA:156162 / 97 Autosomal recessive polycystic kidney disease [Disorder - Disease] ORPHA:731
nvt
nvt
659 Retinitis pigmentosa [Disorder - Disease] ORPHA:791

3243 Leber congenital amaurosis [Disorder - Disease] ORPHA:65
13678 Syndromic rod-cone dystrophy [Group of disorders - Category] ORPHA:98661
Niet (meer?) in de classificaties
Niet (meer?) in de classificaties
445 Cohen syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:193
519 Joubert syndrome with oculorenal defect [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:2318
662 Usher syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:886
1328 Alström syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:64
3244 Bardet-Biedl syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:110
921 Choroideremia [Disorder - Disease] ORPHA:180
Groep niet meer in de classificaties
1842 Progressive cone dystrophy [Disorder - Disease] ORPHA:1871
4510 Best vitelliform macular dystrophy [Disorder - Disease] ORPHA:1243
10826 Pattern dystrophy [Group of disorders - Category] ORPHA:63454
Groep niet meer in de classificaties
1843 Cone rod dystrophy [Disorder - Disease] ORPHA:1872
Groep niet meer in de classificaties
158 Stargardt disease [Disorder - Disease] ORPHA:827
13675 Color-vision disease [Group of disorders - Category] ORPHA:98658
10639 Achromatopsia [Disorder - Disease] ORPHA:49382
Groep niet meer in de classificaties
824 Stickler syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:828
155 X-linked retinoschisis [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:792
7036 Familial exudative vitreoretinopathy [Disorder - Disease] ORPHA:891
923 Congenital stationary night blindness [Disorder - Disease] ORPHA:215
13688 Hereditary optic neuropathy [Group of disorders - Category] ORPHA:98671
167 Leber hereditary optic neuropathy [Disorder - Disease] ORPHA:104
13689 Autosomal dominant optic atrophy [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:98672
13693 Autosomal recessive isolated optic atrophy [Disorder - Disease] ORPHA:98676
16741 Syndromic optic nerve hypoplasia [Group of disorders - Category] ORPHA:137905
23421 Syndromic hereditary optic neuropathy [Group of disorders - Category] ORPHA:441434
Niet (meer?) in de classificaties
Niet (meer?) in de classificaties
532 Leigh syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:506
16991 Neuro-ophthalmological disease [Group of disorders - Category] ORPHA:140653
13701 Craniostenosis with strabismus [Group of disorders - Category] ORPHA:98684
13702 Rare oculomotor nerve disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:98685
13704 Supranuclear eye movement disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:98687
Groep niet meer in de classificaties
13705 Oculomotor apraxia [Group of disorders - Category] ORPHA:98688
Niet (meer?) in de classificaties
Niet meer in de classificaties
Groep niet meer in de classificaties
Groep niet meer in de classificaties
22348 Balint syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:363746
23657 Holmes-Adie syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:454718

846	Progressive supranuclear palsy [Disorder - Disease]	ORPHA:683
14323	Atypical progressive supranuclear palsy syndrome [Subtype of disorder - Clinical subtype]	ORPHA:99750
19331	Classic progressive supranuclear palsy syndrome [Subtype of disorder - Clinical subtype]	ORPHA:240071
19333	Progressive supranuclear palsy-pure akinesia with gait freezing syndrome [Subtype of disorder - Clinical subtype]	ORPHA:240094
19335	Progressive supranuclear palsy-progressive non-fluent aphasia syndrome [Subtype of disorder - Clinical subtype]	ORPHA:240112
19332	Progressive supranuclear palsy-parkinsonism syndrome [Subtype of disorder - Clinical subtype]	ORPHA:240085
19334	Progressive supranuclear palsy-corticobasal syndrome [Subtype of disorder - Clinical subtype]	ORPHA:240103
13595	Rare disorder with ptosis [Group of disorders - Category]	ORPHA:98578
20879	3MC syndrome [Disorder - Malformation syndrome]	ORPHA:293843
12142	 syndrome [Disorder - Disease]	ORPHA:91412
20435	Septopreoptic holoprosencephaly [Subtype of disorder - Clinical subtype]	ORPHA:280195
21722	Spastic paraplegia-optic atrophy-neuropathy syndrome [Disorder - Disease]	ORPHA:320406
23421	Syndromic hereditary optic neuropathy [Group of disorders - Category]	ORPHA:441434
16741	Syndromic optic nerve hypoplasia [Group of disorders - Category]	ORPHA:137905
1461	Autosomal dominant optic atrophy plus syndrome [Disorder - Disease]	ORPHA:1215
10986	Neuromyelitis optica [Disorder - Disease]	ORPHA:71211
3563	Pediatric-onset glaucoma of genetic origin [Group of disorders - Category]	ORPHA:359
13651	Anterior segment developmental anomaly without extraocular manifestations [Group of disorders - Category]	ORPHA:98634
3485	Axenfeld-Rieger syndrome [Disorder - Malformation syndrome]	ORPHA:782
19593	Isolated aniridia [Disorder - Morphological anomaly]	ORPHA:250923 / 13574 Syndromic aniridia [Group of disorders - Category]
13574	Syndromic aniridia [Group of disorders - Category]	ORPHA:98557
19593	Isolated aniridia [Disorder - Morphological anomaly]	ORPHA:250923
2590	Peters anomaly [Disorder - Morphological anomaly]	ORPHA:708
13993	Congenital glaucoma [Disorder - Disease]	ORPHA:98976
13994	Juvenile glaucoma [Disorder - Disease]	ORPHA:98977
13570	Developmental defect of the eye [Group of disorders - Category]	ORPHA:98553
13572	Microphthalmia-anophthalmia-coloboma [Group of disorders - Category]	ORPHA:98555
18484	Syndromic microphthalmia-anophthalmia-coloboma [Group of disorders - Category]	ORPHA:202948
13959	Coloboma of choroid and retina [Disorder - Morphological anomaly]	ORPHA:98942 / 13960 Coloboma of eye lens [Disorder - Morphological anomaly]
		ORPHA:98943 / 13961 Coloboma of iris [Disorder - Morphological anomaly]
		ORPHA:98944 / 13962 Coloboma of macula [Disorder - Morphological anomaly]
		ORPHA:98945 / 13963 Coloboma of eyelid [Disorder - Morphological anomaly]
		ORPHA:98946 / 13964 Coloboma of optic disc [Disorder - Morphological anomaly]
		ORPHA:98947 / 17088 Coloboma of superior eyelid [Disorder - Morphological anomaly]
		ORPHA:155884 / 17089 Coloboma of inferior eyelid [Disorder - Morphological anomaly]
		ORPHA:155889
2825	Septo-optic dysplasia spectrum [Disorder - Malformation syndrome]	ORPHA:3157

13577 Rare palpebral disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:98560 / 13619 Rare disorder of the lacrimal apparatus [Group of disorders - Category] ORPHA:98602 / 13627 Rare disorder with conjunctival involvement as a major feature [Group of disorders - Category] ORPHA:98610
13577 Rare palpebral disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:98560
12141 Congenital ptosis [Disorder - Disease] ORPHA:91411
13619 Rare disorder of the lacrimal apparatus [Group of disorders - Category] ORPHA:98602
13656 Rare lens disease [Group of disorders - Category] ORPHA:98639
12152 Early-onset non-syndromic cataract [Disorder - Disease] ORPHA:91492
13658 Syndromic cataract [Group of disorders - Category] ORPHA:98641
Niet (meer?) in de classificaties
Groep niet meer in de classificaties
190 Norrie disease [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:649
21456 Coats plus syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:313838
13685 Vitreoretinopathy [Group of disorders - Category] ORPHA:98668
155 X-linked retinoschisis [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:792
7036 Familial exudative vitreoretinopathy [Disorder - Disease] ORPHA:891
Niet (meer?) in de classificaties
13723 Oculocutaneous or ocular albinism [Group of disorders - Category] ORPHA:98706
311 Oculocutaneous albinism [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:55
20623 Ocular albinism [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:284804
20624 Syndromic oculocutaneous albinism [Group of disorders - Category] ORPHA:284811
Niet meer in de classificaties
Niet (meer?) in de classificaties
Niet (meer?) in de classificaties
109 Marfan syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:558
Niet (meer?) in de classificaties
Niet (meer?) in de classificaties
3563 Pediatric-onset glaucoma of genetic origin [Group of disorders - Category] ORPHA:359
13994 Juvenile glaucoma [Disorder - Disease] ORPHA:98977
10347 Corneal dystrophy [Group of disorders - Category] ORPHA:34533
13642 Superficial corneal dystrophy [Group of disorders - Category] ORPHA:98625
13643 Stromal corneal dystrophy [Group of disorders - Category] ORPHA:98626
13644 Posterior corneal dystrophy [Group of disorders - Category] ORPHA:98627
13645 Syndromic corneal dystrophy [Group of disorders - Category] ORPHA:98628
13627 Rare disorder with conjunctival involvement as a major feature [Group of disorders - Category] ORPHA:98610
13635 Rare refraction anomaly [Group of disorders - Category] ORPHA:98618
13655 Rare disease with glaucoma as a major feature [Group of disorders - Category] ORPHA:98638
13656 Rare lens disease [Group of disorders - Category] ORPHA:98639
Niet (meer?) in de classificaties
109 Marfan syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:558
Niet (meer?) in de classificaties
13661 Metabolic disease with cataract [Group of disorders - Category] ORPHA:98644



13640 Syndromic keratoconus [Group of disorders - Category] ORPHA:98623
13640 Syndromic keratoconus [Group of disorders - Category] ORPHA:98623
Groep niet meer in de classificaties
724 Esophageal atresia [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:1199
302 Idiopathic achalasia [Disorder - Disease] ORPHA:930
Niet in de classificaties
15003 Rare inflammatory bowel disease [Group of disorders - Category] ORPHA:104012
105 Familial adenomatous polyposis [Disorder - Disease] ORPHA:733
15001 Intestinal polyposis syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:104010
14873 Rare pancreatic disease [Group of disorders - Category] ORPHA:101937
22640 Necrotizing enterocolitis [Disorder - Disease] ORPHA:391673
1452 Duodenal atresia [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:1203 /
722 Atresia of small intestine [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:1201
20909 Chronic intestinal failure [Disorder - Clinical syndrome] ORPHA:294422
Deze groep bestaat niet in de classificaties
11032 Intractable diarrhea of infancy [Group of disorders - Category] ORPHA:73014
21914 Congenital chronic diarrhea with protein-losing enteropathy [Disorder - Disease] ORPHA:329242
15000 Rare disease involving intestinal motility [Group of disorders - Category] ORPHA:104009
2157 Microvillus inclusion disease [Disorder - Disease] ORPHA:2290
14999 Short bowel syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:104008
12162 Congenital tufting enteropathy [Disorder - Disease] ORPHA:92050
2684 Chronic intestinal pseudoobstruction [Disorder - Clinical syndrome] ORPHA:2978
647 Hirschsprung disease [Disorder - Disease] ORPHA:388
506 Congenital diaphragmatic hernia [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:2140
Niet in de classificaties
Niet in de classificaties
551 Omphalocele [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:660
731 Gastroschisis [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:2368
18211 Interstitial lung disease [Group of disorders - Category] ORPHA:182095
49 Cystic fibrosis [Disorder - Disease] ORPHA:586
10962 Chronic thromboembolic pulmonary hypertension [Disorder - Disease] ORPHA:70591 / 18210 Pulmonary arterial hypertension [Group of disorders - Category] ORPHA:182090 / 20337 Pulmonary hypertension owing to lung disease and/or hypoxia [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:275837
20338 Pulmonary hypertension with unclear multifactorial mechanism [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:275844
9801 Pulmonary venoocclusive disease [Disorder - Disease] ORPHA:31837
665 Primary ciliary dyskinesia [Disorder - Disease] ORPHA:244
10802 Idiopathic bronchiectasis [Disorder - Disease] ORPHA:60033 / 744 Allergic bronchopulmonary aspergillosis [Disorder - Disease] ORPHA:1164 / 22000 Hyper-IgE syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:331223
Niet in de classificaties
194 Alpha-1-antitrypsin deficiency [Disorder - Disease] ORPHA:60
10645 Pleural mesothelioma [Disorder - Disease] ORPHA:50251
7030 Bronchiolitis obliterans with obstructive pulmonary disease [Disorder - Disease] ORPHA:1303
18684 Congenital alveolar capillary dysplasia [Disorder - Disease] ORPHA:210122

2497	5.1.2e	syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:661
14938		Rare ataxia [Group of disorders - Category] ORPHA:102002 / 655 Hereditary spastic paraplegia [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:685
21257		Rare choreic movement disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:306715
10502		Rare dystonia [Group of disorders - Category] ORPHA:68363 / 358 Neurodegeneration with brain iron accumulation [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:385
3338		Frontotemporal dementia [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:282
10495		Leukodystrophy [Group of disorders - Category] ORPHA:68356
21273		Rare genetic parkinsonian disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:307052 / 8744 Multiple system atrophy [Disorder - Disease] ORPHA:102 / 846 Progressive supranuclear palsy [Disorder - Disease] ORPHA:683 / 23668 Corticobasal syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:454887
641		Epidermolysis bullosa simplex [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:304
11430		Junctional epidermolysis bullosa, generalized severe [Disorder - Disease] ORPHA:79404
8623		Dystrophic epidermolysis bullosa [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:303
11387		Inherited epidermolysis bullosa [Group of disorders - Category] ORPHA:79361
11380		Ichthyosis [Group of disorders - Category] ORPHA:79354
11383		Hereditary palmoplantar keratoderma [Group of disorders - Category] ORPHA:79357
323		Darier disease [Disorder - Disease] ORPHA:218
3619		Familial benign chronic pemphigus [Disorder - Disease] ORPHA:2841
938		Netherton syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:634
11399		Ectodermal dysplasia syndrome [Group of disorders - Category] ORPHA:79373
19266		Hypohidrotic ectodermal dysplasia [Disorder - Disease] ORPHA:238468
991		Hidrotic ectodermal dysplasia [Disorder - Disease] ORPHA:189 / 2551 Papillon-Lefèvre syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:678 / 17232 Epidermolysis bullosa simplex due to plakophilin deficiency [Disorder - Disease] ORPHA:158668
2908		Cleft lip/palate-ectodermal dysplasia syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:3253 / 13626 EEC syndrome and related disorders [Group of disorders - Category] ORPHA:98609 / 1365 Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:1071
360		Incontinentia pigmenti [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:464
11411		Unclassified genetic skin disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:79385
11389		Hair anomaly [Group of disorders - Category] ORPHA:79363
2004		Focal dermal hypoplasia [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:2092
13266		Ehlers-Danlos syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:98249
3569		Cutis laxa [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:209
3728		Pseudoxanthoma elasticum [Disorder - Disease] ORPHA:758
2533		Buschke-Ollendorff syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:1306
Niet in de classificaties		
370		Large congenital melanocytic nevus [Disorder - Disease] ORPHA:626
549		Linear nevus sebaceus syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:2612 / 2605 Phakomatosis pigmentokeratotica [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:2874 / 11492 Inflammatory linear verrucous epidermal nevus [Subtype of disorder - Clinical subtype] ORPHA:79466
11440		Woolly hair nevus [Disorder - Disease] ORPHA:79414
11402		Hypopigmentation of the skin [Group of disorders - Category] ORPHA:79376

11401 Hyperpigmentation of the skin [Group of disorders - Category] ORPHA:79375
Niet in de classificaties
565 Proteus syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:744
27662 PIK3CA-related overgrowth syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:530313
523 Angioosteohypertrophic syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:2346
10805 Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:60040
18713 Rare capillary malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:211247
18714 Rare venous malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:211252
10577 PHACE syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:42775
591 Sturge-Weber syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:3205
2606 Phakomatosis pigmentovascularis [Disorder - Disease] ORPHA:2875
3547 Rare lymphatic malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:2415
18716 Rare arteriovenous malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:211266
16702 Capillary malformation-arteriovenous malformation [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:137667
17509 Maffucci syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:163634
11573 Glomuvenous malformation [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:83454
454 Cutis marmorata telangiectatica congenita [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:1556
nvt
3253 Xeroderma pigmentosum [Disorder - Disease] ORPHA:910
10319 Trichothiodystrophy [Disorder - Disease] ORPHA:33364
638 Cockayne syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:191 / 2785 <span>5.1.2e</span> syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:2909
3253 Xeroderma pigmentosum [Disorder - Disease] ORPHA:910
10319 Trichothiodystrophy [Disorder - Disease] ORPHA:33364
638 Cockayne syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:191 / 2785 <span>5.1.2e</span> syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:2909
808 Pemphigus vulgaris [Disorder - Disease] ORPHA:704
8663 Bullous pemphigoid [Disorder - Disease] ORPHA:703
10597 Mucous membrane pemphigoid [Disorder - Disease] ORPHA:46486
10598 Epidermolysis bullosa acquisita [Disorder - Disease] ORPHA:46487
10599 Linear IgA dermatosis [Disorder - Disease] ORPHA:46488
879 Dermatitis herpetiformis [Disorder - Disease] ORPHA:1656
12597 <span>5.1.2e</span> syndrome/toxic epidermal necrolysis spectrum [Disorder - Disease] ORPHA:95455
Niet in de classificaties
10924 Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:69126
Niet in de classificaties
20725 Pyoderma gangrenosum-acne-suppurative hidradenitis syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:289478
Niet in de classificaties
6523 SAPHO syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:793
703 Behçet disease [Disorder - Disease] ORPHA:117

8660 Malignant atrophic papulosis [Disorder - Disease] ORPHA:679
Niet in de classificaties
21966 Hydroa vacciniforme [Disorder - Disease] ORPHA:330058
21967 Actinic prurigo [Disorder - Disease] ORPHA:330061
12857 Solar urticaria [Disorder - Disease] ORPHA:97230
21968 Chronic actinic dermatitis [Disorder - Disease] ORPHA:330064
Niet in de classificaties
11402 Hypopigmentation of the skin [Group of disorders - Category] ORPHA:79376
8583 Alopecia totalis [Disorder - Disease] ORPHA:700 / 1321 Alopecia universalis [Disorder - Disease] ORPHA:701
Niet in de classificaties
19743 Rare lichen planus [Group of disorders - Category] ORPHA:254367
12000 Localized scleroderma [Disorder - Disease] ORPHA:90289
1460 Progressive hemifacial atrophy [Disorder - Disease] ORPHA:1214
23 Rare cutaneous lupus erythematosus [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:535
12556 Cytophagic histiocytic panniculitis [Disorder - Disease] ORPHA:94087 / 19280 IgG4-related mesenteritis [Disorder - Disease] ORPHA:238593 / 19624 Infantile onset panniculitis with uveitis and systemic granulomatosis [Disorder - Disease] ORPHA:251304 / 25994 Infantile-onset periodic fever-panniculitis-dermatosis syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:500062 / 11998 Lupus erythematosus panniculitis [Disorder - Disease] ORPHA:90285 / 10330 Nodular non-suppurative panniculitis [Disorder - Disease] ORPHA:33577 / 11989 Panniculitis-induced localized lipodystrophy [Disorder - Disease] ORPHA:90159 / 11772 Subcutaneous panniculitis-like T-cell lymphoma [Disorder - Disease] ORPHA:86884
Niet in de classificaties
10613 Pyoderma gangrenosum [Disorder - Disease] ORPHA:48104
19519 Generalized pustular psoriasis [Disorder - Disease] ORPHA:247353 / 17548 Pustulosis palmaris et plantaris [Disorder - Disease] ORPHA:163927
3057 Sweet syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:3243
8613 Cutaneous small vessel vasculitis [Disorder - Disease] ORPHA:889
960 Werner syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:902
2670 Hutchinson-Gilford progeria syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:740
21142 Laminopathy with premature aging [Group of disorders - Category] ORPHA:300766
11412 Rare skin tumor or hamartoma [Group of disorders - Category] ORPHA:79386 / 3545 Infantile myofibromatosis [Disorder - Disease] ORPHA:2591 / 10894 Cutaneous mastocytosis [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:66646
4052 Soft tissue sarcoma [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:3394 / 18974 Bone sarcoma [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:223727
19762 Gestational trophoblastic disease [Group of disorders - Category] ORPHA:254685 / 13081 Rare gynecological tumor [Group of disorders - Category] ORPHA:98063
22308 Tumor of testis and paratestis [Group of disorders - Category] ORPHA:363472 / 22325 Extragonadal germ cell tumor [Group of disorders - Category] ORPHA:363579

8685 Neuroendocrine neoplasm [Group of disorders - Category] ORPHA:877
21240 Rare tumor of gallbladder and extrahepatic biliary tract [Group of disorders - Category] ORPHA:306633 / 17794 Primary peritoneal tumor [Group of disorders - Category] ORPHA:168803 / 23184 Carcinoma of the anal canal [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:424013
14659 Thyroid tumor [Group of disorders - Category] ORPHA:100087 / 14663 Adrenal/paraganglial tumor [Group of disorders - Category] ORPHA:100091
20347 Rare tumor of salivary glands [Group of disorders - Category] ORPHA:276142 / 1063 Nasopharyngeal carcinoma [Disorder - Disease] ORPHA:150 / 17037 Nasopharyngeal teratoma [Subtype of disorder - Clinical subtype] ORPHA:141107 / 17038 Nasal glial heterotopia [Disorder - Disease] ORPHA:141112 / 17039 Nasal ganglioglioma [Subtype of disorder - Clinical subtype] ORPHA:141115 / 20748 Juvenile nasopharyngeal angiofibroma [Disorder - Disease] ORPHA:289596 / 26030 Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses [Disorder - Disease] ORPHA:500464
14440 Thymoma [Disorder - Disease] ORPHA:99867 / 10645 Pleural mesothelioma [Disorder - Disease] ORPHA:50251
11412 Rare skin tumor or hamartoma [Group of disorders - Category] ORPHA:79386 / 10453 Uveal melanoma [Disorder - Disease] ORPHA:39044
19647 Rare tumor of neuroepithelial tissue [Group of disorders - Category] ORPHA:251558
10503 Hemoglobinopathy [Group of disorders - Category] ORPHA:68364
13386 Rare constitutional hemolytic anemia due to an enzyme disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:98369
13381 Rare constitutional hemolytic anemia due to a red cell membrane anomaly [Group of disorders - Category] ORPHA:98364
11938 Primary familial polycythemia [Disorder - Disease] ORPHA:90042; 19273 Congenital secondary polycythemia [Group of disorders - Category] ORPHA:238536
nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
3565 Congenital dyserythropoietic anemia [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:85
429 Blackfan-Diamond anemia [Disorder - Disease] ORPHA:124
17569 Rare acquired aplastic anemia [Group of disorders - Category] ORPHA:164823

10523 Rare constitutional aplastic anemia [Group of disorders - Category] ORPHA:68383
nvt
nvt
nvt
646 Hemophilia [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:448
19570 Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect [Group of disorders - Category] ORPHA:248315
3497 Von Willebrand disease [Disorder - Disease] ORPHA:903
19571 Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly [Group of disorders - Category] ORPHA:248326
nvt
nvt
11256 Hemochromatosis type 2 [Disorder - Disease] ORPHA:79230 / 16909 Hemochromatosis type 4 [Disorder - Disease] ORPHA:139491 / 18976 Hemochromatosis type 3 [Disorder - Disease] ORPHA:225123 / 23545 Hemochromatosis type 5 [Disorder - Disease] ORPHA:447792
24056 Symptomatic form of hemochromatosis type 1 [Disorder - Disease] ORPHA:465508
18680 IRIDA syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:209981 / 10633 Aceruloplasminemia [Disorder - Disease] ORPHA:48818;
795 Congenital atransferrinemia [Disorder - Disease] ORPHA:1195 / 11602 Microcytic anemia with liver iron overload [Disorder - Disease] ORPHA:83642 / 21106 Severe congenital hypochromic anemia with ringed sideroblasts [Disorder - Disease] ORPHA:300298
999 Sideroblastic anemia [Group of disorders - Category] ORPHA:1047
nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
10703 Myelodysplastic syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:52688
3586 Acute myeloid leukemia [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:519
13840 Chronic myelomonocytic leukemia [Disorder - Disease] ORPHA:98823
3705 Chronic myeloid leukemia [Disorder - Disease] ORPHA:521
13291 Myeloproliferative neoplasm [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:98274
8745 Primary myelofibrosis [Disorder - Disease] ORPHA:824
887 Systemic mastocytosis [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:2467
nvt
nvt



nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
3732 Acute lymphoblastic leukemia [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:513
21153 Marginal zone lymphoma [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:300912
11717 AL amyloidosis [Disorder - Disease] ORPHA:85443
nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
nvt
10593 Primary central nervous system lymphoma [Disorder - Disease] ORPHA:46135
13310 Hodgkin lymphoma [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:98293
10693 Mantle cell lymphoma [Disorder - Disease] ORPHA:52416
3340 Primary cutaneous lymphoma [Group of disorders - Category] ORPHA:542
20753 Epstein-Barr virus-associated malignant lymphoproliferative disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:289644 / 11768 Adult T-cell leukemia/lymphoma [Disorder - Disease] ORPHA:86875 / 10631 Primary effusion lymphoma [Disorder - Disease] ORPHA:48686
10778 Classic hairy cell leukemia [Disorder - Disease] ORPHA:58017
8750 Follicular lymphoma [Disorder - Disease] ORPHA:545
730 Exstrophy-epispadias complex [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:322
18100 Absence of uterine body [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:180142
12489 Cloacal exstrophy [Subtype of disorder - Clinical subtype] ORPHA:93929
12167 Posterior urethral valve [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:93110
12661 Posterior hypospadias [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:95706
11613 Hinman syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:84085 / 2465 Ochoa syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:2704
173 Classic homocystinuria [Disorder - Disease] ORPHA:394
12424 Familial cystic renal disease [Group of disorders - Category] ORPHA:93587
12087 46,XX disorder of sex development induced by fetal androgens excess [Group of disorders - Category] ORPHA:90776
13103 46,XY disorder of sex development [Group of disorders - Category] ORPHA:98085
1058 Isolated anorectal malformation [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:557
19068 Anal fistula [Disorder - Particular clinical situation in a disease or syndrome] ORPHA:228113
603 VACTERL/VATER association [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:887



946 Caudal regression sequence [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:3027
647 Hirschsprung disease [Disorder - Disease] ORPHA:388
12489 Cloacal exstrophy [Subtype of disorder - Clinical subtype] ORPHA:93929
18182 Adrenogenital syndrome [Group of disorders - Category] ORPHA:181412
18183 Rare primary hyperaldosteronism [Group of disorders - Category] ORPHA:181415
nvt
nvt
nvt
nvt
22924 Multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:404463 /
3114 Fowler urethral sphincter dysfunction syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:2795
22716 Malignant tumor of penis [Group of disorders - Category] ORPHA:398043
22308 Tumor of testis and paratestis [Group of disorders - Category] ORPHA:363472
Niet in de classificaties
18538 Acquired skeletal muscle disease [Group of disorders - Category] ORPHA:206638
18537 Genetic skeletal muscle disease [Group of disorders - Category] ORPHA:206634
24050 Immune-mediated acquired neuromuscular junction disease [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:464764
8737 Congenital myasthenic syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:590
13514 Genetic peripheral neuropathy [Group of disorders - Category] ORPHA:98497
18209 Acquired peripheral neuropathy [Group of disorders - Category] ORPHA:182086
106 Amyotrophic lateral sclerosis [Disorder - Disease] ORPHA:803
633 Proximal spinal muscular atrophy [Disorder - Disease] ORPHA:70 / 10744 Distal hereditary motor neuropathy [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:53739 / 18547 Bulbospinal muscular atrophy [Group of disorders - Category] ORPHA:206701
10520 Mitochondrial disease [Group of disorders - Category] ORPHA:68380
185 Neurofibromatosis type 1 [Disorder - Disease] ORPHA:636
183 Neurofibromatosis type 2 [Disorder - Disease] ORPHA:637
12482 Schwannomatosis [Disorder - Disease] ORPHA:93921
3245 Lynch syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:144
15001 Intestinal polyposis syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:104010
3384 Hereditary breast and ovarian cancer syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:145
21218 PTEN hamartoma tumor syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:306498
196 Li-Fraumeni syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:524
8627 <b>5.1.2e</b> syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:122
3560 Familial melanoma [Disorder - Disease] ORPHA:618 / 22939 Familial atypical multiple mole melanoma syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:404560
19731 Constitutional mismatch repair deficiency syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:252202
19153 Familial rhabdoid tumor [Subtype of disorder - Clinical subtype] ORPHA:231108
8758 Hereditary diffuse gastric cancer [Disorder - Disease] ORPHA:26106
658 Familial long QT syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:768
8022 Brugada syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:130
3525 Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia [Disorder - Disease] ORPHA:3286

10670 Familial short QT syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:51083
Niet in de classificaties
965 Familial progressive cardiac conduction defect [Disorder - Disease] ORPHA:871
19072 Idiopathic ventricular fibrillation, non Brugada type [Disorder - Disease] ORPHA:228140
Niet in de classificaties
nvt
8591 Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:247
18864 Hypertrophic cardiomyopathy [Group of disorders - Category] ORPHA:217569
18873 Dilated cardiomyopathy [Group of disorders - Category] ORPHA:217604
18881 Restrictive cardiomyopathy [Group of disorders - Category] ORPHA:217632
18887 Unclassified cardiomyopathy [Group of disorders - Category] ORPHA:217678
11884 Rare congenital non-syndromic heart malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:88991
735 Sarcoidosis [Disorder - Disease] ORPHA:797
21942 Idiopathic giant cell myocarditis [Disorder - Disease] ORPHA:329874
11090 Loeffler endocarditis [Disorder - Disease] ORPHA:75566
19625 Idiopathic recurrent pericarditis [Disorder - Disease] ORPHA:251307
nvt
14973 Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome without intellectual disability [Group of disorders - Category] ORPHA:102285
14972 Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-variable intellectual disability syndrome [Group of disorders - Category] ORPHA:102284
14971 Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability [Group of disorders - Category] ORPHA:102283
14974 Rare syndromic intellectual disability [Group of disorders - Category] ORPHA:102369
14865 Rare non-syndromic intellectual disability [Disorder - Disease] ORPHA:101685
14974 Rare syndromic intellectual disability [Group of disorders - Category] ORPHA:102369
15026 Non-syndromic central nervous system malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:108989
13570 Developmental defect of the eye [Group of disorders - Category] ORPHA:98553 / 17082 Rare head and neck malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:155832
18712 Simple vascular malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:211243 / 23763 Rare vascular malformation of major vessels [Group of disorders - Category] ORPHA:458844 / 18717 Complex vascular malformation with associated anomalies [Group of disorders - Category] ORPHA:211277
15028 Non-syndromic respiratory or mediastinal malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:108993
297 Cleft lip with or without cleft palate [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:1991 / 1052 Cleft palate [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:2014

13057 Digestive tract malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:98039
17576 Non-syndromic urogenital tract malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:165704
12388 Non-syndromic renal or urinary tract malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:93546
15037 Non-syndromic limb malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:109011 / 16847 Rare bone development disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:139012
nvt
5013 Isolated spina bifida [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:823
19645 Toxic or drug-related embryofetopathy [Group of disorders - Category] ORPHA:251529
19646 Maternal disease-related embryofetopathy [Group of disorders - Category] ORPHA:251535
10474 Rare chromosomal anomaly [Group of disorders - Category] ORPHA:68335
611 Phenylketonuria [Disorder - Disease] ORPHA:716 / 19279 Hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency [Disorder - Disease] ORPHA:238583 / 26574 Hyperphenylalaninemia due to DNAJC12 deficiency [Disorder - Disease] ORPHA:508523
20626 Disorder of tyrosine metabolism [Group of disorders - Category] ORPHA:284818
708 Maple syrup urine disease [Disorder - Disease] ORPHA:511
11223 Disorder of branched-chain amino acid metabolism [Group of disorders - Category] ORPHA:79197 / 11197 Disorder of cobalamin metabolism and transport [Group of disorders - Category] ORPHA:79171
20762 Disorder of lysine and hydroxylysine metabolism [Group of disorders - Category] ORPHA:289832
11184 Cerebral organic aciduria [Group of disorders - Category] ORPHA:79158
11199 Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism [Group of disorders - Category] ORPHA:79173
11193 Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification [Group of disorders - Category] ORPHA:79167
20770 Disorder of ornithine metabolism [Group of disorders - Category] ORPHA:289869
19770 Pyruvate metabolism disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:254746 / 19771 Tricarboxylic acid cycle disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:254749 / 18973 Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:223713 / 21080 Disorder of thiamine metabolism and transport [Group of disorders - Category] ORPHA:298644
11227 Glycogen storage disease [Group of disorders - Category] ORPHA:79201
21317 Disorder of galactose metabolism [Group of disorders - Category] ORPHA:308467
11212 Disorder of pentose phosphate metabolism [Group of disorders - Category] ORPHA:79186
21316 Disorder of fructose metabolism [Group of disorders - Category] ORPHA:308463
1025 Congenital isolated hyperinsulinism [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:657 / 20389 Non-insulinoma pancreatogenous hypoglycemia syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:276608
11200 Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism [Group of disorders - Category] ORPHA:79174
11203 Gluconeogenesis disorder [Group of disorders - Category] ORPHA:79177

14418 Genetic recurrent myoglobinuria [Disorder - Disease] ORPHA:99845
11251 Sphingolipidosis [Group of disorders - Category] ORPHA:79225
11241 Oligosaccharidosis [Group of disorders - Category] ORPHA:79215
11239 Mucopolysaccharidosis [Group of disorders - Category] ORPHA:79213
11238 Mucopolidosis [Group of disorders - Category] ORPHA:79212
650 Neuronal ceroid lipofuscinosis [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:216
11230 Lipid storage disease [Group of disorders - Category] ORPHA:79204
11233 Disorder of lysosomal amino acid transport [Group of disorders - Category] ORPHA:79207
21375 Lysosomal glycogen storage disease [Group of disorders - Category] ORPHA:309337
11215 Peroxisome biogenesis disorder [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:79189
3567 Rhizomelic chondrodysplasia punctata [Disorder - Disease] ORPHA:177
761 X-linked adrenoleukodystrophy [Disorder - Disease] ORPHA:43
567 Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency [Disorder - Disease] ORPHA:2971
3578 Bifunctional enzyme deficiency [Disorder - Disease] ORPHA:300
381 Refsum disease [Disorder - Disease] ORPHA:773
11137 Congenital bile acid synthesis defect type 4 [Disorder - Disease] ORPHA:79095
3553 Congenital disorder of glycosylation [Group of disorders - Category] ORPHA:137
11198 Creatine deficiency syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:79172
11250 Disorder of purine or pyrimidine metabolism [Group of disorders - Category] ORPHA:79224
21399 Disorder of mineral absorption and transport [Group of disorders - Category] ORPHA:309836
10999 Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:71277
11195 Disorder of neurotransmitter metabolism and transport [Group of disorders - Category] ORPHA:79169
20670 Disorder of folate metabolism and transport [Group of disorders - Category] ORPHA:285657
11201 Disorder of gamma-aminobutyric acid metabolism [Group of disorders - Category] ORPHA:79175
14678 Porphyria due to ALA dehydratase deficiency [Disorder - Disease] ORPHA:100924
11299 Hereditary coproporphyria [Disorder - Disease] ORPHA:79273
17952 Myeloid hemopathy [Group of disorders - Category] ORPHA:171895
18975 Lymphoma [Group of disorders - Category] ORPHA:223735
13080 Rare nervous system tumor [Group of disorders - Category] ORPHA:98062
548 Neuroblastoma [Disorder - Disease] ORPHA:635
122 Retinoblastoma [Disorder - Disease] ORPHA:790
12451 Rare renal tumor [Group of disorders - Category] ORPHA:93619

21241 Rare tumor of liver and intrahepatic biliary tract [Group of disorders - Category] ORPHA:306636
18974 Bone sarcoma [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:223727
4052 Soft tissue sarcoma [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:3394
3771 Germ cell tumor [Group of disorders - Category] ORPHA:3399 / 19762 Gestational trophoblastic disease [Group of disorders - Category] ORPHA:254685 / 10401 Malignant sex cord stromal tumor of ovary [Group of disorders - Category] ORPHA:35808 / 22311 Sex cord-stromal tumor of testis [Disorder - Disease] ORPHA:363489
17811 Malignant melanoma of the mucosa [Disorder - Disease] ORPHA:168999 / 12894 Melanoma of soft tissue [Disorder - Disease] ORPHA:97338
3768 Langerhans cell histiocytosis [Disorder - Disease] ORPHA:389
12002 Systemic sclerosis [Disorder - Disease] ORPHA:90291
3631 Mixed connective tissue disease [Disorder - Disease] ORPHA:809
700 Polymyositis [Disorder - Disease] ORPHA:732 / 701 Dermatomyositis [Disorder - Disease] ORPHA:221 / 8611 Antisynthetase syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:81
24021 Catastrophic antiphospholipid syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:464343 / 22725 Neonatal antiphospholipid syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:398097
11920 Undifferentiated connective tissue syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:90002
20589 IgG4-related disease [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:284264
8682 Relapsing polychondritis [Disorder - Disease] ORPHA:728
124 Systemic lupus erythematosus [Disorder - Disease] ORPHA:536
20721 Primary Sjögren syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:289390
13266 Ehlers-Danlos syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:98249
874 Primary biliary cholangitis [Disorder - Disease] ORPHA:186
873 Autoimmune hepatitis [Disorder - Disease] ORPHA:2137
783 Primary sclerosing cholangitis [Disorder - Disease] ORPHA:171
23539 IgG4-related sclerosing cholangitis [Disorder - Disease] ORPHA:447764
17124 Genetic biliary tract disease [Group of disorders - Category] ORPHA:156607
8781 Isolated biliary atresia [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:30391
25208 Choledochal cyst [Disorder - Morphological anomaly] ORPHA:480501
194 Alpha-1-antitrypsin deficiency [Disorder - Disease] ORPHA:60
134 Wilson disease [Disorder - Disease] ORPHA:905
2641 Isolated polycystic liver disease [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:2924 / 10715 b.1.2e disease [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:53035
14874 Rare vascular liver disease [Group of disorders - Category] ORPHA:101938
10951 Cholangiocarcinoma [Disorder - Disease] ORPHA:70567 / 14551 Klatskin tumor [Disorder - Disease] ORPHA:99978
14933 Primary immunodeficiency [Group of disorders - Category] ORPHA:101997

12458 Autoinflammatory syndrome [Group of disorders - Category] ORPHA:93665 / 11718 AA amyloidosis [Disorder - Disease] ORPHA:85445

10704 Vasculitis [Group of disorders - Category] ORPHA:52759 / 18202 Rare neuroinflammatory or neuroimmunological disease [Group of disorders - Category] ORPHA:182064

20461 Rare pediatric vasculitis [Group of disorders - Category] ORPHA:280369 / 20462 Rare pediatric systemic disease [Group of disorders - Category] ORPHA:280373 / 25345 Rare pediatric rheumatologic disease [Group of disorders - Category] ORPHA:486955 / 137 Rheumatic fever [Disorder - Disease] ORPHA:3099

26442 Rare disorder potentially indicated for liver transplant [Group of disorders - Category] ORPHA:506210

26443 Rare disorder potentially indicated for kidney transplant [Group of disorders - Category] ORPHA:506213

26446 Rare disorder potentially indicated for lung transplant [Group of disorders - Category] ORPHA:506222

26447 Rare disorder potentially indicated for heart transplant [Group of disorders - Category] ORPHA:506225

26444 Rare disorder potentially indicated for bowel transplant [Group of disorders - Category] ORPHA:506216


26445 Rare disorder potentially indicated for hematopoietic stem cell transplant [Group of disorders - Category] ORPHA:506219

nvt

nvt

236 Hereditary hemorrhagic telangiectasia [Disorder - Disease] ORPHA:774

109 Marfan syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:558

10799  syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:60030

20631 Aneurysm-osteoarthritis syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:284984

2965 Arterial tortuosity syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:3342



12138 Familial thoracic aortic aneurysm and aortic dissection [Disorder - Disease] ORPHA:91387

22924 Multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:404463

12025 Autosomal recessive cutis laxa type 1 [Disorder - Disease] ORPHA:90349

18714 Rare venous malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:211252

3547 Rare lymphatic malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:2415

18713 Rare capillary malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:211247

18716 Rare arteriovenous malformation [Group of disorders - Category] ORPHA:211266

18717 Complex vascular malformation with associated anomalies [Group of disorders - Category]  
ORPHA:211277 / 21218 PTEN hamartoma tumor syndrome [Group of disorders - Clinical group]  
ORPHA:306498 / 243 Cowden syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:201

18710 Rare vascular tumor [Group of disorders - Category] ORPHA:211237

11097 Primary lymphedema [Group of disorders - Category] ORPHA:77240

11478 Milroy disease [Disorder - Disease] ORPHA:79452

20760 Late-onset primary lymphedema without systemic or visceral involvement [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:289825

11993 Meige disease [Disorder - Disease] ORPHA:90186

10305 Lymphedema-distichiasis syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:33001

2883 Deafness-lymphedema-leukemia syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:3226

28608 Primary lymphedema with systemic or visceral involvement [Group of disorders - Category]  
ORPHA:568044

2036 Hennekam syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:2136

28612 PIEZO1-related generalized lymphatic dysplasia with non-immune hydrops fetalis [Disorder - Disease] ORPHA:568062

2036 Hennekam syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:2136 / 28612 PIEZO1-related generalized lymphatic dysplasia with non-immune hydrops fetalis [Disorder - Disease]  
ORPHA:568062 / 28613 EPHB4-related lymphatic-related hydrops fetalis [Disorder - Disease]  
ORPHA:568065

28608 Primary lymphedema with systemic or visceral involvement [Group of disorders - Category]  
ORPHA:568044



28609 Disorder with multisystemic involvement and primary lymphedema [Group of disorders - Category] ORPHA:568047
206 <b>5.1.2e</b> syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:648 / 1559 Cardiofaciocutaneous syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:1340
44 Turner syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:881
10630 Monosomy 22q13.3 [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:48652
2336 Microcephaly-lymphedema-chorioretinopathy syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:2526
10805 Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:60040 / 454 Cutis marmorata telangiectatica congenita [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:1556 / 21218 PTEN hamartoma tumor syndrome [Group of disorders - Clinical group] ORPHA:306498 / 1473 <b>5.1.2e</b> syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:109 / 243 Cowden syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:201 / 17509 Maffucci syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:163634 / 565 Proteus syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:744 / 12005 Klippel-Trénaunay syndrome [Subtype of disorder - Clinical subtype] ORPHA:90308 / 17004 CLOVES syndrome [Disorder - Malformation syndrome] ORPHA:140944
4042 Vascular Ehlers-Danlos syndrome [Disorder - Disease] ORPHA:286









classificatie is recent, in samenwerking met ERN EYE, grondig herzien. Verschillende (groepen van) aandoeningen die hier genoemd worden, zijn niet meer aanwezig in de nieuwe

AIMS ID	Assessment N	Past Assessment N	Hospital	Partner Organisation(s)
199687	G-12-16		UMC Groningen	
198125	G-12-17		UMC Groningen	
198125	G-12-17		UMC Groningen	
198125	G-12-17		UMC Groningen	
198125	G-12-17		UMC Groningen	
198125	G-12-17		UMC Groningen	
198125	G-12-17		UMC Groningen	
198125	G-12-17		UMC Groningen	
198125	G-12-17		UMC Groningen	
198125	G-12-17		UMC Groningen	
198125	G-12-17		UMC Groningen	
195032	G-13-4	F-2-6	UMC Groningen	
195011	G-16-3	F-4-D-2-14	UMC Groningen	
195011	G-16-3	F-4-D-2-14	UMC Groningen	
190065	G-7-12	F-2-8, en deel F-2-6	UMC Groningen	
190065	G-7-12	F-2-8, en deel F-2-6	UMC Groningen	
188043	G-7-13	C-3-8	UMC Groningen	
188043	G-7-13	C-3-8	UMC Groningen	
188043	G-7-13	C-3-8	UMC Groningen	
188043	G-7-13	C-3-8	UMC Groningen	
188043	G-7-13	C-3-8	UMC Groningen	
188043	G-7-13	C-3-8	UMC Groningen	
188043	G-7-13	C-3-8	UMC Groningen	
188043	G-7-13	C-3-8	UMC Groningen	
188043	G-7-13	C-3-8	UMC Groningen	
188020	G-20-7	F-2-7, C-5-4	UMC Groningen	
188020	G-20-7	F-2-7, C-5-4	UMC Groningen	
183439	G-20-3		UMC Groningen	
183412	G-10-3		UMC Groningen	
183412	G-10-3		UMC Groningen	
183412	G-10-3		UMC Groningen	
183412	G-10-3		UMC Groningen	
183412	G-10-3		UMC Groningen	
183412	G-10-3		UMC Groningen	
183412	G-10-3		UMC Groningen	
183412	G-10-3		UMC Groningen	
183412	G-10-3		UMC Groningen	
183412	G-10-3		UMC Groningen	
183357	G-1-7		UMC Groningen	
183357	G-1-7		UMC Groningen	
183330	G-14-8		UMC Groningen	
183330	G-14-8		UMC Groningen	
183330	G-14-8		UMC Groningen	
183330	G-14-8		UMC Groningen	
183303	G-9-8		UMC Groningen	



[illegible]



180574	G-9-9	A-3-31	UMC Groningen
180574	G-9-9	A-3-31	UMC Groningen
180574	G-9-9	A-3-31	UMC Groningen
180574	G-9-9	A-3-31	UMC Groningen
180574	G-9-9	A-3-31	UMC Groningen
180574	G-9-9	A-3-31	UMC Groningen
180574	G-9-9	A-3-31	UMC Groningen
180518	G-3-7	B-1-12	UMC Groningen
180518	G-3-7	B-1-12	UMC Groningen
180518	G-3-7	B-1-12	UMC Groningen
180518	G-3-7	B-1-12	UMC Groningen
180518	G-3-7	B-1-12	UMC Groningen
180469	G-12-14	B-2-23	UMC Groningen
180469	G-12-14	B-2-23	UMC Groningen
180469	G-12-14	B-2-23	UMC Groningen
180469	G-12-14	B-2-23	UMC Groningen
180410	G-12-18	B-2-24	UMC Groningen
180410	G-12-18	B-2-24	UMC Groningen
180410	G-12-18	B-2-24	UMC Groningen
180410	G-12-18	B-2-24	UMC Groningen
180410	G-12-18	B-2-24	UMC Groningen
180410	G-12-18	B-2-24	UMC Groningen
180410	G-12-18	B-2-24	UMC Groningen
180410	G-12-18	B-2-24	UMC Groningen
180353	G-11-43	B-3-31	UMC Groningen
180353	G-11-43	B-3-31	UMC Groningen
180353	G-11-43	B-3-31	UMC Groningen
180353	G-11-43	B-3-31	UMC Groningen
180353	G-11-43	B-3-31	UMC Groningen
180353	G-11-43	B-3-31	UMC Groningen
180353	G-11-43	B-3-31	UMC Groningen
180353	G-11-43	B-3-31	UMC Groningen
180353	G-11-43	B-3-31	UMC Groningen
180353	G-11-43	B-3-31	UMC Groningen
180303	G-11-14	B-3-33	UMC Groningen
180303	G-11-14	B-3-33	UMC Groningen
180280	G-11-13	B-3-35	UMC Groningen
180280	G-11-13	B-3-35	UMC Groningen
180260	G-15-3	B-3-37	UMC Groningen
180260	G-15-3	B-3-37	UMC Groningen
180260	G-15-3	B-3-37	UMC Groningen
180231	G-11-12	B-3-38	UMC Groningen
180231	G-11-12	B-3-38	UMC Groningen
180231	G-11-12	B-3-38	UMC Groningen
180211	G-11-11	B-3-39	UMC Groningen
180211	G-11-11	B-3-39	UMC Groningen
180211	G-11-11	B-3-39	UMC Groningen

180190	G-25-5	C-7-7	UMC Groningen
180170	G-10-2	C-10-6	UMC Groningen
180170	G-10-2	C-10-6	UMC Groningen
180170	G-10-2	C-10-6	UMC Groningen
180149	G-24-5	D-1-13	UMC Groningen
180149	G-24-5	D-1-13	UMC Groningen
180129	G-16-10	D-3-3	UMC Groningen
180129	G-16-10	D-3-3	UMC Groningen
180129	G-16-10	D-3-3	UMC Groningen
180129	G-16-10	D-3-3	UMC Groningen
180129	G-16-10	D-3-3	UMC Groningen
180109	G-24-10	D-4-7	UMC Groningen
180109	G-24-10	D-4-7	UMC Groningen
180109	G-24-10	D-4-7	UMC Groningen
180109	G-24-10	D-4-7	UMC Groningen
180109	G-24-10	D-4-7	UMC Groningen
180109	G-24-10	D-4-7	UMC Groningen
180089	G-8-5	D-6-15	UMC Groningen
180089	G-8-5	D-6-15	UMC Groningen
180066	G-3-6	E-5-2	UMC Groningen
180066	G-3-6	E-5-2	UMC Groningen
180032	G-8-20	D-6-18	UMC Groningen

5.1.2e

Nij Smellinghe  
Nij Smellinghe  
Nij Smellinghe  
Nij Smellinghe  
Nij Smellinghe

Naam EC (EN)	Naam EC (NL)
UMCG Center of Expertise for Rare Haematological Disorders	UMCG Expertisecentrum voor Zeldzame Hematologische Aandoeningen
UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy	UMCG Expertisecentrum voor Cellulaire Therapie
UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy	UMCG Expertisecentrum voor Cellulaire Therapie
UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy	UMCG Expertisecentrum voor Cellulaire Therapie
UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy	UMCG Expertisecentrum voor Cellulaire Therapie
UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy	UMCG Expertisecentrum voor Cellulaire Therapie
UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy	UMCG Expertisecentrum voor Cellulaire Therapie
UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy	UMCG Expertisecentrum voor Cellulaire Therapie
UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy	UMCG Expertisecentrum voor Cellulaire Therapie
UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy	UMCG Expertisecentrum voor Cellulaire Therapie
UMCG Center of Expertise for Paediatric Colorectal Malignancies	UMCG Expertisecentrum voor Kinderen met Colorectale Kanker
UMCG Center of Expertise for Cardiogenetics	UMCG Expertisecentrum voor Erfelijke Hartziekten
UMCG Center of Expertise for Cardiogenetics	UMCG Expertisecentrum voor Erfelijke Hartziekten
UMCG Center of Expertise for Neonatal Gastro-Intestinal Disorders	UMCG Expertise Centrum voor Neonatale Gastro-Intestinale Aandoeningen
UMCG Center of Expertise for Neonatal Gastro-Intestinal Disorders	UMCG Expertise Centrum voor Neonatale Gastro-Intestinale Aandoeningen
UMCG Center of Expertise for Intestinal Failure, Rehabilitation and Nutrition	UMCG Expertisecentrum voor Darmfalen, Darmrevalidatie en Voeding
UMCG Center of Expertise for Intestinal Failure, Rehabilitation and Nutrition	UMCG Expertisecentrum voor Darmfalen, Darmrevalidatie en Voeding
UMCG Center of Expertise for Intestinal Failure, Rehabilitation and Nutrition	UMCG Expertisecentrum voor Darmfalen, Darmrevalidatie en Voeding
UMCG Center of Expertise for Intestinal Failure, Rehabilitation and Nutrition	UMCG Expertisecentrum voor Darmfalen, Darmrevalidatie en Voeding
UMCG Center of Expertise for Intestinal Failure, Rehabilitation and Nutrition	UMCG Expertisecentrum voor Darmfalen, Darmrevalidatie en Voeding
UMCG Center of Expertise for Intestinal Failure, Rehabilitation and Nutrition	UMCG Expertisecentrum voor Darmfalen, Darmrevalidatie en Voeding
UMCG Center of Expertise for Intestinal Failure, Rehabilitation and Nutrition	UMCG Expertisecentrum voor Darmfalen, Darmrevalidatie en Voeding
UMCG Center of Expertise for Intestinal Failure, Rehabilitation and Nutrition	UMCG Expertisecentrum voor Darmfalen, Darmrevalidatie en Voeding
UMCG Center of Expertise for Intestinal Failure, Rehabilitation and Nutrition	UMCG Expertisecentrum voor Darmfalen, Darmrevalidatie en Voeding
UMCG Center of Expertise for Congenital Biliary Disorders	UMCG Expertisecentrum voor Aangeboren Galwegafwijkingen
UMCG Center of Expertise for Congenital Biliary Disorders	UMCG Expertisecentrum voor Aangeboren Galwegafwijkingen
UMCG Center of Expertise for Primary Biliary Cholangitis	UMCG Expertisecentrum voor Primair Scleroserend Cholangitis
UMCG Center of Expertise for Genodermatoses	UMCG Expertisecentrum voor Genodermatosen
UMCG Center of Expertise for Genodermatoses	UMCG Expertisecentrum voor Genodermatosen
UMCG Center of Expertise for Genodermatoses	UMCG Expertisecentrum voor Genodermatosen
UMCG Center of Expertise for Genodermatoses	UMCG Expertisecentrum voor Genodermatosen
UMCG Center of Expertise for Genodermatoses	UMCG Expertisecentrum voor Genodermatosen
UMCG Center of Expertise for Genodermatoses	UMCG Expertisecentrum voor Genodermatosen
UMCG Center of Expertise for Genodermatoses	UMCG Expertisecentrum voor Genodermatosen
UMCG Center of Expertise for Genodermatoses	UMCG Expertisecentrum voor Genodermatosen
UMCG Center of Expertise for Genodermatoses	UMCG Expertisecentrum voor Genodermatosen
UMCG Center of Expertise for Hypophosphatemic Rickets	UMCG Expertisecentrum voor Hypofosfatemische Rickets
UMCG Center of Expertise for Hypophosphatemic Rickets	UMCG Expertisecentrum voor Hypofosfatemische Rickets
UMCG Center of Expertise for Intracranial Neurovascular Malformations	UMCG Expertisecentrum voor Intracraniële Neurovasculaire Aandoeningen
UMCG Center of Expertise for Intracranial Neurovascular Malformations	UMCG Expertisecentrum voor Intracraniële Neurovasculaire Aandoeningen
UMCG Center of Expertise for Intracranial Neurovascular Malformations	UMCG Expertisecentrum voor Intracraniële Neurovasculaire Aandoeningen
UMCG Center of Expertise for Intracranial Neurovascular Malformations	UMCG Expertisecentrum voor Intracraniële Neurovasculaire Aandoeningen
UMCG Center of Expertise for Deep Brain Stimulation for Movement Disorders	UMCG Expertisecentrum Deep Brain Stimulation voor Bewegingsstoornissen

[illegible]









UMCG Center of Expertise for Tuberculosis Beatrixoord	UMCG Expertisecentrum voor Tuberculose Beatrixoord
UMCG Center of Expertise for Blistering Diseases	UMCG Expertisecentrum voor Blaarziekten
UMCG Center of Expertise for Blistering Diseases	UMCG Expertisecentrum voor Blaarziekten
UMCG Center of Expertise for Blistering Diseases	UMCG Expertisecentrum voor Blaarziekten
UMCG Center of Expertise for Marfan Syndrome and	UMCG Expertisecentrum voor Marfansyndroom en
UMCG Center of Expertise for Marfan Syndrome and	UMCG Expertisecentrum voor Marfansyndroom en
UMCG Center of Expertise for Children and Adults with	UMCG Expertisecentrum voor Kinderen en Volwassenen
UMCG Center of Expertise for Children and Adults with	UMCG Expertisecentrum voor Kinderen en Volwassenen
UMCG Center of Expertise for Children and Adults with	UMCG Expertisecentrum voor Kinderen en Volwassenen
UMCG Center of Expertise for Children and Adults with	UMCG Expertisecentrum voor Kinderen en Volwassenen
UMCG Center of Expertise for Children and Adults with	UMCG Expertisecentrum voor Kinderen en Volwassenen
Expertise Centre for Lympho-Vascular Medicine	Expertisecentrum Lymfovasculaire Geneeskunde
Expertise Centre for Lympho-Vascular Medicine	Expertisecentrum Lymfovasculaire Geneeskunde
Expertise Centre for Lympho-Vascular Medicine	Expertisecentrum Lymfovasculaire Geneeskunde
Expertise Centre for Lympho-Vascular Medicine	Expertisecentrum Lymfovasculaire Geneeskunde
Expertise Centre for Lympho-Vascular Medicine	Expertisecentrum Lymfovasculaire Geneeskunde
UMCG Center of Expertise for Children and Adults with	UMCG Expertisecentrum voor Kinderen en Volwassenen
UMCG Center of Expertise for Children and Adults with	UMCG Expertisecentrum voor Kinderen en Volwassenen
UMCG Center of Expertise for Pituitary Disorders	UMCG Expertisecentrum voor Hypofyseandoening
UMCG Center of Expertise for Pituitary Disorders	UMCG Expertisecentrum voor Hypofyseandoening
UMCG Center of Expertise for Cystic Fibrosis	UMCG Expertisecentrum voor Cystic Fibrosis

1e contactpersoon

[illegible]

## Mailadres

[illegible]



[illegible]



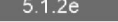
5.1.2e  
5.1.2e  
5.1.2e  
5.1.2e  
5.1.2e

5.1.2e  
5.1.2e



5.1.2e@umcg.nl  
5.1.2e@umcg.nl  
5.1.2e@umcg.nl  
5.1.2e@umcg.nl  
5.1.2e@umcg.nl  
5.1.2e@umcg.nl

5.1.2e Dumcg.nl  
5.1.2e Dumcg.nl  
5.1.2e Dumcg.nl  
5.1.2e Dumcg.nl  
5.1.2e Dumcg.nl

[illegible]

```
5.1.2e @umcg.nl
5.1.2e @umcg.nl
5.1.2e @umcg.nl
5.1.2e @umcg.nl
5.1.2e umcg.nl
```



Disease Name	Orphacode
Hodgkin lymphoma	ORPHA:98293
Diffuse large B-cell lymphoma	ORPHA:544
Acute myeloid leukemia	ORPHA:519
Multiple myeloma	ORPHA:29073
POEMS syndrome	ORPHA:2905
Plasma cell leukemia	ORPHA:454714
Acute lymphoblastic leukemia	ORPHA:513
Acute graft versus host disease	ORPHA:99920
Graft versus host disease	ORPHA:39812
CAR T cell therapy-associated cytokine release syndr	ORPHA:542323
Chronic graft versus host disease	ORPHA:99921
Anorectal Malformations	ORPHA:96346
Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848
Genetic cardiac rhythm disease	ORPHA:101934
Necrotizing enterocolitis	ORPHA:391673
Hirschsprung disease	ORPHA:388
Chronic intestinal pseudoobstruction	ORPHA:2978
Microvillus inclusion disease	ORPHA:2290
Atresia of small intestine	ORPHA:1201
Gastroschisis	ORPHA:2368
Secondary short bowel syndrome	ORPHA:95427
Primary short bowel syndrome	ORPHA:365563
Chronic intestinal failure	ORPHA:294422
Congenital short bowel syndrome	ORPHA:2301
Short bowel syndrome	ORPHA:104008
Parental nutrition associated cholestasis	ORPHA:567983
Isolated biliary atresia	ORPHA:30391
Choledochal cyst	ORPHA:480501
Primary sclerosing cholangitis	ORPHA:171
Rare nevus	ORPHA:294057
Rare genetic skin disease	ORPHA:68346
Familial benign chronic pemphigus	5.1.2e ORPHA:2841
Darier disease	ORPHA:218
Hereditary palmoplantar keratoderma	ORPHA:79357
Genetic photodermatosis	ORPHA:183490
Genetic epidermal appendage anomaly	ORPHA:183447
Genetic dermis disorder	ORPHA:183472
Genetic pigmentation anomaly of the skin	ORPHA:183463
Inherited ichthyosis	ORPHA:183435
X-linked hypophosphatemia	ORPHA:89936
Hypophosphatemic Rickets	ORPHA:437
Hemifacial spasm	ORPHA:221083
Glossopharyngeal neuralgia	ORPHA:221098
Acquired peripheral neuropathy	ORPHA:182086
Trigeminal neuralgia	ORPHA:221091
Rare tremor disorder	ORPHA:306712

Off-periods in Parkinson disease not responding to ora	ORPHA:391655
Cholangiocarcinoma	ORPHA:70567
Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	ORPHA:56044
Autoinflammatory syndrome of childhood	ORPHA:319719
Autoinflammatory syndrome	ORPHA:93665
Systemic sclerosis	ORPHA:90291
Diffuse cutaneous systemic sclerosis	ORPHA:220393
Limited systemic sclerosis	ORPHA:220407
Undifferentiated connective tissue syndrome	ORPHA:90002
Pediatric systemic lupus erythematosus	ORPHA:93552
Systemic lupus erythematosus	ORPHA:536
MALT lymphoma	ORPHA:52417
Primary Sjögren syndrome	ORPHA:289390
Limited cutaneous systemic sclerosis	ORPHA:220402
Vasculitis	ORPHA:52759
Rare pediatric vasculitis	ORPHA:280369
Primary systemic amyloidosis	ORPHA:314701
Hereditary amyloidosis	ORPHA:444116
Primary localized amyloidosis	ORPHA:314709
AA amyloidosis	ORPHA:85445
Wild type ATTR amyloidosis	ORPHA:330001
Hereditary ATTR amyloidosis	ORPHA:271861
Amyloidosis	ORPHA:69
Rare gastroesophageal tumor	ORPHA:180821
Vulvar squamous cell carcinoma	ORPHA:494448
Papillary carcinoma of the corpus uteri	ORPHA:213726
Undifferentiated carcinoma of the corpus uteri	ORPHA:213721
Endometrial stromal sarcoma	ORPHA:213711
Rare gynecological tumor	ORPHA:98063
Malignant epithelial tumor of ovary	ORPHA:398934
Rare cancer of cervix uteri	ORPHA:213761
Carney complex	ORPHA:1359
Hereditary pheochromocytoma-paranglioma	ORPHA:29072
Multiple endocrine neoplasia type 2	ORPHA:653
Multiple endocrine neoplasia type 1	ORPHA:652
5.1.2e disease	ORPHA:892
Neurofibromatosis type 1	ORPHA:636
Nasal glial heterotopia	ORPHA:141112
Vestibular schwannoma	ORPHA:252175
Chordoma	ORPHA:178
Nasopharyngeal teratoma	ORPHA:141107
Nasal ganglioglioma	ORPHA:141115
Epignathus	ORPHA:141077
Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	ORPHA:289596
Esthesioneuroblastoma	ORPHA:1957
Medulloblastoma	ORPHA:616
Benign schwannoma	ORPHA:252164

Meningioma	ORPHA:2495
Glial tumor	ORPHA:182067
rare arteriovenous malformation	ORPHA:211266
Neurovascular malformation	ORPHA:102006
Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	ORPHA:90065
Cerebral arteriovenous malformation	ORPHA:46724
Dural sinus malformation	ORPHA:97339
Phosphoserine aminotransferase deficiency, infantile/juvenile	ORPHA:284417
3-phosphoserine phosphatase deficiency, infantile/juvenile	ORPHA:79350
3-phosphoglycerate dehydrogenase deficiency, infantile/juvenile	ORPHA:79351
Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145
Rare malignant breast tumor	ORPHA:180257
Familial ovarian cancer	ORPHA:213517
Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	ORPHA:213524
Hereditary breast cancer	ORPHA:227535
Tyrosinemia type 1	ORPHA:882
Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor deficiency	ORPHA:308386
Disorder of phenylalanine metabolism	ORPHA:284814
GSD due to liver glycogen phosphorylase deficiency	ORPHA:369
Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	ORPHA:264580
Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	ORPHA:79174
Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	ORPHA:42
Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	ORPHA:26791
Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	ORPHA:367
Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, severe neonatal form	ORPHA:394529
Glycogen storage disease	ORPHA:79201
Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	ORPHA:79258
Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	ORPHA:79259
Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency	ORPHA:366
Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, mild type	ORPHA:394532
Juvenile Idiopathic arthritis	ORPHA:92
Juvenile Dermatomyositis	ORPHA:93672
CHARGE syndrome	ORPHA:138
Monosomy 22q13.3 (Cri-du-chat syndrome)	ORPHA:48652
Anomaly of Chromosome 6	ORPHA:261712
Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency	ORPHA:352490
Autosomal anomaly	ORPHA:98127
Rare renal tubular disease	ORPHA:93603
Familial cystic renal disease	ORPHA:93587
Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	ORPHA:157850
Neurodegeneration with brain iron accumulation	ORPHA:385
Neurometabolic disease	ORPHA:68385
Psychogenic movement disorders	ORPHA:71519
Huntington disease	ORPHA:399
Autosomal recessive cerebellar ataxia	ORPHA:1172
Autosomal dominant cerebellar ataxia	ORPHA:99
Progressive myoclonic epilepsy type 6	ORPHA:280620

Hyperekplexia	ORPHA:306773
Benign adult familial myoclonic epilepsy	ORPHA:86814
Epilepsy and/or ataxia with myoclonus as major featur	ORPHA:306756
Generalized isolated dystonia	ORPHA:376724
Paroxysmal dyskinesia	ORPHA:1431
Focal, segmental or multifocal dystonia	ORPHA:1866
Myoclonus-dystonia syndrome	ORPHA:36899
Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080
Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma	ORPHA:276621
Rare primary hyperaldosteronism	ORPHA:181415
Adrenocortical carcinoma	ORPHA:1501
Pheochromocytoma-paraganglioma	ORPHA:573163
Rare hemorrhagic disorder	ORPHA:248308
Von Willebrand Disease	ORPHA:903
Hemophilia	ORPHA:448
Immune thrombocytopenia	ORPHA:3002
Aggressive systemic mastocytosis	ORPHA:98850
Systemic mastocytosis with associated hematologic ne	ORPHA:98849
Cutaneous mastocytosis	ORPHA:66646
Indolent systemic mastocytosis	ORPHA:98848
Mastocytosis	ORPHA:98292
Mast cell leukemia	ORPHA:98851
Mast cell sarcoma	ORPHA:66661
Diffuse cutaneous mastocytosis	ORPHA:79456
Rare tumor of salivary glands	ORPHA:276142
Squamous cell carcinoma of the larynx	ORPHA:494550
Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paran	ORPHA:500464
Nasopharyngeal carcinoma	ORPHA:150
Rare head and neck tumor	ORPHA:290849
Squamous cell carcinoma of the oropharynx	ORPHA:500478
Laryngeal neuroendocrine tumor	ORPHA:100083
Squamous cell carcinoma of the hypopharynx	ORPHA:494547
Middle ear neuroendocrine tumor	ORPHA:100084
Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip	ORPHA:502369
Cutaneous neuroendocrine carcinoma	ORPHA:79140
Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877
Thyroid carcinoma	ORPHA:100088
Thyroid tumor	ORPHA:100087
Genetic intestinal polyposis	ORPHA:363314
Familial colorectal cancer type X	ORPHA:440437
Lynch syndrome	ORPHA:144
Non-seminomatous germ cell tumor of testis	ORPHA:363494
Testicular seminomatous germ cell tumor	ORPHA:842
Germ cell tumor of testis	ORPHA:363504
Osteosarcoma	ORPHA:668
Bone sarcoma	ORPHA:223727
Soft tissue sarcoma	ORPHA:3394

Tuberculosis	ORPHA:3389
Inherited epidermolysis bullosa	ORPHA:79361
Auto-immune bullous skin diseases	ORPHA:79669
5.1.2e syndrome/toxic epidermal necrolysis	ORPHA:95455
Marfan syndrome	ORPHA:558
Marfan and Marfan-related disorders	ORPHA:284993
Rare syndrome with cardiac malformations	ORPHA:156532
Rare congenital non-syndromic heart malformation	ORPHA:88991
Rare cardiac rythm disease	ORPHA:218436
Rare Cardiomyopathy	ORPHA:167848
Rare Vascular Malformation of major vessels	ORPHA:458844
Primary lymphedema with systemic or visceral involve	ORPHA:568044
Late-onset primary lymphedema without systemic or v	ORPHA:289825
Congenital primary lymphedema without systemic or v	ORPHA:2416
Primary Lymphedema	ORPHA:77240
Primary lymphedema without systemic or visceral invo	ORPHA:568041
Disorder with multisystemic involvement and primary	ORPHA:568047
Rare Pulmonary Hypertension	ORPHA:71198
Rare disorder potentially indicated for lung transplant	ORPHA:506222
Pituitary deficiency	ORPHA:101957
Pituitary tumour	ORPHA:304055
Cystic fibrosis	ORPHA:586

[illegible]

[illegible]

Er wordt niet aangevraagd voor een ERN subthema. Past het beste bij RN

Er wordt niet aangevraagd voor een ERN subthema. Past het beste bij EUF







Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted  
Pre-Application Submitted

Er is geen passend ERN subthema beschikbaar



ID

RACAN, maar valt daar niet onder een subthema



[illegible]















**Universitair Medisch Centrum Groningen****Raad van Bestuur**

Aan

Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn  
en Sport**t.a.v. directie Wetgeving en Juridische  
Zaken**

Postbus 20350

2500 EJ DEN HAAG

Tevens per e-mail:

[WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl)

Telefoon 5.1.2e

Bijlage(n) 6

Kenmerk 21.401567/RvB

Uw Kenmerk: 3232109-1013035-CZ

Datum 12 november 2021

Onderwerp Gronden van bezwaar

Geachte heer, mevrouw,

**I. Inleiding**

Op 26 augustus 2021 maakte het Universitair Medisch Centrum Groningen (hierna: het "UMCG") bezwaar tegen de beschikking van 20 juli 2021 van de Minister voor Medische Zorg en Sport en met bovenvermeld kenmerk (hierna: het "bestreden besluit"), waarin de aanvraag inzake de erkenning van het UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders (hierna: het "UMCG Center of Expertise Unique") als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen op formele gronden is afgewezen (**bijlage 1**). Daarbij is het UMCG in de gelegenheid gesteld om tot uiterlijk 15 november 2021 de gronden van bezwaar aan te vullen (**bijlage 2**). Door middel van deze brief voldoet zij – tijdig – aan dat verzoek.

De formele afwijzing van de erkenningsaanvraag van het UMCG Center of Expertise Unique is gebaseerd op het feit dat een 'verkeerde' zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode zou zijn gebruikt. In de oorspronkelijke aanvraag is *Autosomal anomaly* met bijbehorende code ORPHA:98127 (afwijkingen chromosoom 1 t/m 22) als zeldzame aandoening vermeld, terwijl daarvoor – kennelijk – de vrijwel identieke zeldzame aandoening *Chromosomal anomaly* met bijbehorende code ORPHA:68335 (afwijkingen chromosoom 1 t/m 22, X en Y) aangegeven had moeten worden.

In het navolgende zal het UMCG betogen dat de aanvraag ten onrechte op deze formele grond is afgewezen, omdat (i) de aanvraag wel degelijk ziet op een zeldzame aandoening die minimaal het niveau van een ERN subthema betreft, (ii) aan het UMCG een herstelgelegenheid geboden had moeten worden en (iii) het volstrekt duidelijk was welk subthema was bedoeld en dit als zodanig in de aanvraag had moeten worden gelezen en in elk geval inmiddels daarover ook geen twijfel meer bestaat, reden waarom het bestreden besluit moet worden herroepen.





## II. Gronden van bezwaar

### i. *Voldaan aan de eisen behorende bij de ingangstoets*

Het UMCG kan zich niet vinden in het bestreden besluit, omdat het expertisecentrum wel degelijk voldoet aan de eisen behorende bij de ingangstoets voor expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. De aangevraagde zeldzame aandoening is daarbij ten onrechte niet aangemerkt als ERN subthema. Graag licht zij het een en ander nader toe.

Uit het beoordelingskader zoals neergelegd in de Beleidsvisie Expertisecentra Zeldzame Aandoeningen met bijbehorende bijlage (hierna: de “beleidsvisie”) volgt, dat het kandidaat-ECZA ten minste één aandoening heeft opgenomen die minimaal het niveau van een ERN subthema betreft.<sup>1</sup> De vigerende wet- en regelgeving bevat verder geen opsomming van zeldzame aandoeningen die in ieder geval aan deze (ingangs)eis voldoen. Hierdoor rijst de vraag welke zeldzame aandoeningen overeenstemmen met het niveau van een ERN subthema.

De aangevraagde zeldzame aandoening (*Autosomal anomaly* met bijbehorende code ORPHA:98127) voldoet hier volgens het beoordelingscomité niet aan, terwijl een vergelijkbare groep zeldzame aandoening wel volstaat. In de onderbouwing van de afwijzing wordt echter op geen enkele wijze onderbouwd *waarom* en *op welke grond* de aangevraagde zeldzame aandoening niet is aan te merken als ERN subthema. Het enige dat wordt opgemerkt is dat aangevraagd had kunnen worden voor *Chromosomal anomaly*, terwijl die groep nagenoeg overeenkomt met de zeldzame aandoening *Autosomal anomaly*.

Gebleken is dat de ERN subthema's met bijbehorende Orphacodes landelijk zijn vastgesteld in een Excel-lijst (hierna: de “landelijke subthema-lijst”) (**bijlage 3**). Daarin is door de Orphanet NL coördinator per ERN-subthema een vertaalslag gemaakt naar de ‘best passende’ Orphacode(s). Deze belangrijke vertaalslag is echter niet als zodanig openbaar gemaakt en daardoor niet voor eenieder raadpleegbaar. Overigens kunnen er vraagtekens worden geplaatst bij de juridische status van de landelijke subthema-lijst. De ‘bevoegdheid’ om deze lijst op te stellen lijkt namelijk slechts te zijn gebaseerd op een voetnoot in de beleidsvisie<sup>2</sup>, terwijl in een beleidsvisie geen nieuwe bevoegdheden kunnen worden gecreëerd. Een beleidsvisie dient ertoe om de uitoefening van bevoegdheden te regelen en dus niet om nieuwe bevoegdheden in het leven te roepen. Los daarvan, is het UMCG van mening dat *Autosomal anomaly* eveneens dient te worden aangemerkt als ERN subthema. In dat kader is een vergelijking met de overige subthema's op de landelijke subthema-lijst relevant.

Opvallend aan de landelijke subthema-lijst is, dat binnen ITHACA elk hoofdthema meerdere subthema's bevat. Dit geldt niet voor de zeer grote groep ‘*chromosome abnormalities*’, waarbij het subthema gelijk is aan het hoofdthema. Deze groep zeldzame aandoeningen had echter gemakkelijk in twee subthema's onderverdeeld kunnen worden, bijvoorbeeld in autosomaal en geslachtschromosomen. Bovendien blijkt uit de landelijke subthema-lijst dat bepaalde ERN's meerdere subthema's hebben voor een aanmerkelijk kleinere groep aandoeningen dan de relatief ‘grote’ groep ‘*chromosome abnormalities*’. Hierdoor is het

<sup>1</sup> Stb. 2021, 1924.

<sup>2</sup> Stb. 2021, 1924, p. 4.

volstrekt onnavolgbaar waarom de aangevraagde groep zeldzame aandoeningen (*Autosomal anomaly*) niet is gekwalificeerd als ERN subthema.

Zie ter vergelijking het Europese referentienetwerk METABERN, waarbij het hoofdthema '*amino and organic acids-related disorders (AOA)*' is onderverdeeld in maar liefst acht (!) subthema's.

METABERN		Phenylketonuria, hyperphenylalaninemia
METABERN		Disorders of tyrosine metabolism
METABERN		Maple syrup urine disease
METABERN	Amino and organic acids-related disorders (AOA)	Other disorders of branched-chain amino acids including disorders of cobalamin and biotin metabolism
METABERN		Disorders of lysine and hydroxylysine metabolism
METABERN		Cerebral organic acidurias
METABERN		Disorders of sulfur-containing amino acids
METABERN		Urea cycle disorders and disorders of ornithine metabolism
METABERN		
ITHACA	Chromosomal abnormalities (ORPHA 68335)	Chromosomal abnormalities, not elsewhere classified

Daarnaast is het opmerkelijk dat de aanvraag op deze formele grond is afgewezen, omdat er binnen ERN-ITHACA geen subthema's worden gehanteerd. Hierover is ook contact gezocht met de 5.1.2e de 5.1.2e

Bij brief van 8 november 2021 (**bijlage 4**) reageert 5.1.2 5.1.2e over de afwijzing van het UMCG Center of Expertise Unique. Daarin licht hij toe dat het gebruik van subthema's binnen ITHACA geen toegevoegde waarde hebben, omdat het een ERN betreft dat praktisch alle vormen van zeldzame vormen van ontwikkelingsanomalieën omvat. Bovendien is er geen overleg geweest tussen het Nederlandse beoordelingscomité en ITHACA over het gebruik van deze subthema's in een aanmeldingsprocedure. Belangrijker nog: de voorzitter erkent ten volle de expertise van het UMCG Center of Expertise Unique – niet alleen voor zeldzame chromosomale aandoeningen, maar ook voor de zeldzame aandoeningen waarvoor de erkenning is gevraagd, die allemaal onder ITHACA vallen.



Gezien het vorenstaande stelt het UMCG zich op het standpunt dat de aanvraag van het UMCG Center of Expertise Unique niet had mogen worden afgewezen op grond van het feit dat niet voor een ERN subthema zou zijn aangevraagd. In vergelijking met andere ERN's, voldoet *Autosomal anomaly* met bijbehorende code ORPHA:98127 wel degelijk aan het niveau dat minimaal een ERN subthema betreft. Bovendien worden er binnen ERN-ITHACA geen subthema's gehanteerd, zodat de afwijzing ook om die reden onterecht is.

*ii. Geen herstelbaarheid geboden*

Voor zover de aangevraagde zeldzame aandoening niet voldoet aan de formele eisen uit de ingangstoets – hetgeen wordt betwist – is het UMCG van mening dat aan haar een herstelgelegenheid geboden had moeten worden om correcties door te voeren voor het UMCG Center of Expertise Unique. In tegenstelling tot de andere door het UMCG aangemelde expertisecentra, is het UMCG ten onrechte niet geïnformeerd over de kennelijke onjuistheid van haar aanmelding op dit punt. In dat kader is het van belang om kort het verloop van de (voor)aanmeldingsprocedure te schetsen.

Voorafgaand aan de vooraanmeldingsprocedure voor de (hernieuwde) accreditatie voor expertisecentra zijn door de landelijke coördinator Zeldzame Aandoeningen (hierna: de “landelijke coördinator”) adviezen verstrekt ten aanzien van de bestaande expertisecentra van het UMCG (**bijlage 5**). Voor het UMCG Center of Expertise Unique is geadviseerd om twee expertisecentra die onder eenzelfde thema vallen, samen te voegen.

Naam van Expertisecentrum	ORPHAcode	Aangesloten of aanvraag ingediend bij ERN	AANVRAAG ADVIES	ORPHAcode	ERN thema, subthema, of specifiek	SUGGESTIE, OPMERKING
The multidisciplinary CHARGE clinic	ORPHA138	Is aangesloten bij ITHACA	CHARGE syndrome	ORPHA138	specifiek	Geen (sub)thema - centra 6.245 en 6.246 samenvoegen
Clinic for rare chromosome disorders	ORPHA98127	Is aangesloten bij ITHACA	Rare chromosomal anomaly	ORPHA68335	subthema	Advies: centra 6.245 en 6.246 samenvoegen

Zoals ook volgt uit afbeelding hierboven, is de opmerking dat er géén sprake is van een (sub)thema slechts geplaatst bij het expertisecentrum ‘The multidisciplinary CHARGE clinic’. Voor wat betreft het expertisecentrum ‘Clinic for rare chromosome disorders’ wordt er verder geen opmerking gemaakt over een (verplicht) subthema of codering. Vervolgens worden de vooraanmeldingen van de kandidaat-ECZA's ingediend door de coördinator van het UMCG. In navolging daarvan ontvangt de coördinator van het UMCG aanvullende vragen en adviezen van de landelijke coördinator ten aanzien van een aantal expertisecentra (**bijlage 6**).

Op 14 maart 2021 volgt er een e-mail van de landelijke coördinator met een document waarbij voor een aantal centra een laatste opmerking is geplaatst (**bijlage 6**), zodat met inachtneming van dat advies de definitieve aanmeldingen kunnen worden ingediend. Daarmee is voor bepaalde kandidaat-ECZA's de mogelijkheid geboden om de geadviseerde correcties door te voeren. In die bijlage is echter voor het UMCG Center of Expertise Unique – wederom – geen enkele opmerking geplaatst over het aangemelde subthema of de gebruikte Orphacode (zie ook in het rood in onderstaande afbeelding). Indien het UMCG wel hiervan op de hoogte was gebracht, had zij deze aanvraag nog tijdig kunnen aanpassen aan het gewenste thema.

UMCG Center of Expertise for Oesophageal and	UMCG Expertisecentrum voor Slokdarm- en M						Er wordt niet aangevraagd voor een ERN subthema. Past het beste bij EURACAN, maar valt daar niet onder een subthema
UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare G	UMCG Expertisecentrum "Uniek" voor Zeld				Rare gastroesophageal tumor	ORPHA:180821	Pre-Application Submitted
UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare G	UMCG Expertisecentrum "Uniek" voor Zeld				CHARCOT syndrome	ORPHA:138	Pre-Application Submitted
UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare G	UMCG Expertisecentrum "Uniek" voor Zeld				Monosomy 22q13.3 (Phelan-McDermid syndrome)	ORPHA:48652	Pre-Application Submitted
UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare G	UMCG Expertisecentrum "Uniek" voor Zeld				Anomaly of Chromosome 6	ORPHA:281712	Pre-Application Submitted
UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare G	UMCG Expertisecentrum "Uniek" voor Zeld				Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency	ORPHA:352490	Pre-Application Submitted
UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare G	UMCG Expertisecentrum "Uniek" voor Zeld				Autosomal anomaly	ORPHA:90127	Pre-Application Submitted

Gelet hierop had het UMCG Center of Expertise Unique, net als de overige expertisecentra, een herstelkans moeten worden geboden om de definitieve aanvraag conform de formele vereisten in te dienen. Dit is ten onrechte niet verleend, waardoor het bestreden besluit in zoverre in strijd is genomen met de te betrachten zorgvuldigheid.

### iii. Subthema was volstrekt duidelijk

Het UMCG is van mening dat het subthema *Chromosomal anomaly* met bijbehorende code ORPHA:68335 in de aanvraag gelezen had moeten worden, temeer nu de aanvankelijk aangevraagde zeldzame aandoening vrijwel hieraan gelijk is. Deze opvatting vindt zowel steun in de motivering bij het bestreden besluit, als in de verstrekte adviezen in de vooraanmeldingsprocedure zoals hiervoor besproken.

In het advies van het beoordelingscomité dat ten grondslag ligt aan het bestreden besluit wordt immers opgemerkt dat er aangevraagd had kunnen worden voor het ERN subthema *Chromosomal anomaly*. Dit wekt de indruk dat het beoordelingscomité ook heeft geconstateerd dat het expertisecentrum met de aangevraagde zeldzame aandoening wel degelijk valt onder een ERN subthema – maar omdat deze (kennelijk) niet met de juiste codering is aangeduid, volgt er een negatief advies. Een inhoudelijke beoordeling is daarmee op dat moment uitgesloten, waardoor het UMCG zich genoodzaakt ziet om een bezwaarprocedure te doorlopen.

Daarnaast wordt ook gedurende de voormeldingsprocedure geen aanvullende adviezen verstrekt over het ontbreken van een 'passend' ERN subthema voor het onderhavige expertisecentrum. Ook dit wekt de verwachting dat de aanvraag voor inhoudelijke behandeling in aanmerking komt.

Hoewel het UMCG van mening is dat haar aanvraag wel degelijk ziet op een ERN-subthema, heeft zij volledigheidshalve een gewijzigde aanvraag ingediend die de gewenste codering bevat. Gelet op het feit dat de heroverweging dient plaats te vinden met inachtneming van alle feiten en omstandigheden van het moment van de heroverweging (*ex nunc*), waarbij in dit geval geldt dat de aard van het bestreden besluit zich hiertegen niet verzet, verzoekt het UMCG u deze verbeterde aanvraag in uw volledige heroverweging te betrekken en alsnog over te gaan tot een inhoudelijke beoordeling.

### III. Conclusie

Op grond van het vorenstaande verzoek ik u het bezwaar van het UMCG gegrond te verklaren en het bestreden besluit te herroepen.

Met vriendelijke groet,  
Namens de Raad van Bestuur

5.1.2e

voorzitter





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

5.1.2e @umcg.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
T.a.v. 5.1.2e .2e  
Postbus 30002  
9700 RB GRONINGEN

Datum 20 april 2022  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Bij brief van 20 juli 2021, kenmerk 3232109-1013035-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt met betrekking tot de kandidaat expertisecentra UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders (hierna: het UMCG Center of Expertise Unique) en UMCG Center of Expertise for Intracranial Neurovascular Compression Syndromes.

De verzoeken voor erkenning voor beide kandidaat-expertisecentra zijn daarin afgewezen omdat deze niet voldeden aan de hiervoor geldende criteria voor de ingangstoets (**Bijlage 1**).

Bij brief van 22 maart 2022 met kenmerk 334016-1026607-CZ heb ik ten aanzien van het UMCG Center of Expertise Unique overwogen aangegeven dat er voor dit kandidaat-expertisecentrum alsnog een materiële toets zal worden uitgevoerd. De brief van 22 maart 2022 is abusievelijk aangemerkt als besluit, met een daarbij horende bezwaarclausule. Deze brief is evenwel, zoals u ook in uw brief van 5 april 2022 heeft opgemerkt, bedoeld als formele kennisgeving.

In het kader van de inhoudelijke beoordeling van de kandidaat-expertisecentra heeft het beoordelingscomité mij op 31 maart 2022 over uw aanvraag geadviseerd ten aanzien van het UMCG Center of Expertise Unique. Deze beoordeling is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking.

### Herzieningsbesluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om op de aanvraag ten aanzien van het kandidaat-expertisecentrum Unique te beslissen conform dit advies. Ik herzie daarom hierbij het besluit van 20 juli 2021 ten aanzien van UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e

**Postadres:**  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
E 5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3355031-1028016-CZ

**Bijlagen**  
2

**Uw brief**  
23-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA gelet op het *positief* uitgebrachte advies alsnog toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na 30 september 2021 erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
**Directie Curatieve Zorg**  
Team A

**Kenmerk**  
3355031-1028016-CZ

### **Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Hospital	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
180776	UMC Groningen	het UMCG Center of Expertise 'Unique' for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders	CHARGE syndrome	ORPHA:138
			Monosomy 22q13.3 (Phelan-McDermid syndrome)	ORPHA:48652
			Anomaly of Chromosome 6	ORPHA:261712
			Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency	ORPHA:352490
			Chromosomal anomaly	ORPHA:68335

Verder wil ik opmerken dat mijn oorspronkelijke besluit d.d. 20 juli 2021, kenmerk 3232109-1013035-CZ ten aanzien van het kandidaat expertisecentrum "UMCG Center of Expertise for Intracranial Neurovascular Compression Syndromes" ongewijzigd blijft.

### **Motivering bij het besluit**

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. De bevindingen van de beoordeling voor het UMCG Center of Expertise Unique heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 31 maart 2022. Dit betreft een positief advies voor erkenning. Deze beoordeling is bijgevoegd bij deze beschikking.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.



De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg  
Directie Curatieve Zorg**  
Team A

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Kenmerk**  
3355031-1028016-CZ

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
**Directie Curatieve Zorg**  
Team A

**Kenmerk**  
3355031-1028016-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

UMCG	
180776	UMCG Center of Expertise ""Unique"" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders
G-17-4	5.1.2e

#### Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

CHARGE syndrome	ORPHA:138	<i>approved</i>
Monosomy 22q13.3 (Phelan-McDermid syndrome)	ORPHA:48652	<i>approved</i>
Anomaly of Chromosome 6	ORPHA:261712	<i>approved</i>
Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency	ORPHA:352490	<i>approved</i>
Autosomal anomaly	ORPHA:98127	<i>rejected</i>
Chromosomal anomaly (ter vervanging van Autosomal anomaly)	ORPHA:68335	<i>approved</i>

#### Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	JA

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:138	Ja	Ja
ORPHA:48652	Ja	Ja
ORPHA:261712	Ja	Ja
ORPHA:352490	Ja	Ja
ORPHA:98127	Ja	Ja
ORPHA:68335	Ja (via bezwaar)	Ja

<p><b>Toelichting Ingangstoets</b></p> <p><i>Initiële toelichting:</i>  <i>Er is niet aangevraagd voor een ERN subthema.</i>  <i>Er had aangevraagd kunnen worden voor het ERN subthema Chromosomal anomaly, zoals is geadviseerd.</i></p> <p>Het beoordelingscomité heeft op verzoek van het Ministerie van VWS uw aanvraag opnieuw besproken, uw argumenten hierbij gewogen en besloten haar advies te handhaven.</p> <p>De belangrijkste punten die tot dit besluit hebben geleid zijn:  De aangeleverde argumenten geven geen aanleiding om het advies te herzien. Het comité gaat er vanuit dat bij aanvraag in de komende ronde (start feb 2022) een indiening op correct subthema niveau een positief resultaat tot erkenning behaald kan worden.</p> <p><b>Toelichting na 2e heroverweging, n.a.v. bezwaar</b>  Toelichting na 2e heroverweging, met aanvullende aanvraag voor ORPHA:68335.  Het comité heeft besloten om voor alle nu aangevraagde codes (behalve ORPHA:98127) alsnog positief te adviseren.  Aan de gestelde criteria voor een ECZA wordt nu voldaan.</p>
---

De patiëntorganisaties ZeldSamen en de Nederlands Autisme Vereniging zijn ook geconsulteerd en zij hebben een positief advies gegeven over erkenning van uw centrum voor de aangegeven aandoeningen/Orphacodes.

Gevraagd naar mogelijke verbeter- en aandachtspunten, heeft ZeldSamen aangegeven:

–Positieve ervaringen m.b.t. zorg, het betreft een betrokken en toegankelijk expertisecentrum.

–Verbeterpunt: Zet de meerwaarde voor kind/gezin centraler en/of communiceer dit duidelijker.

(Toelichting: enkele ouders lijken een polibezoek als minder nuttig te ervaren . Zij zien dit meer van waarde voor onderzoek/de arts dan voor hun eigen kind, waardoor ze niet (of niet meer) naar het expertisecentrum gaan.)



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [redacted] 5.1.2i @umcutrecht.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Universitair Medisch Centrum Utrecht  
T.a.v. [redacted] 5.1.2e  
Postbus 85500  
3508 GA UTRECHT

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted] 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 19 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jl. heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted] 5.1.2e  
F [redacted] 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

[redacted] 5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted] 5.1.2e

M [redacted] 5.1.2e

F [redacted] 5.1.2e

[redacted] 5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3261525-1015898-CZ

### Bijlagen

30

### Uw brief

19-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261525-1015898-CZ

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

### Positief advies

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
232790	Diakonessenhuis Utrecht, Meander Medical Centre Amersfoort, St. Antonius Ziekenhuis	RAKU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	Rare hepatic and biliary tract tumor	ORPHA:101943
			Rare gastroesophageal tumor	ORPHA:180821
			Rare tumor of pancreas	ORPHA:180824
			High-grade dysplasia in patients with Barrett esophagus	ORPHA:231080
			Carcinoma of the ampulla of Vater	ORPHA:300557
			Rare carcinoma of small intestine	ORPHA:423957
			Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890
			Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	ORPHA:56044
			Cholangiocarcinoma	ORPHA:70567
			Hepatocellular carcinoma	ORPHA:88673
232396		UMC Utrecht Expertise Center for rare GI and hepatic diseases	Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis	ORPHA:172
			Alagille syndrome	ORPHA:52
			Benign Recurrent Intrahepatic Cholestasis	ORPHA:65682
			Intractable diarrhea of infancy	ORPHA:73014
			Wilson disease	ORPHA:905
232288		UMC Utrecht Expertise Centre for tuberous sclerosis	Tuberous sclerosis complex	ORPHA:805
232070			Germ cell tumor	ORPHA:3399

	Prinses Maxima Centrum - PMC	UMC Utrecht Expertise Centre for testicular and extragonadal germ cell tumors	Germ cell tumor of testis	ORPHA:363504	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
			Extragonadal germ cell tumor	ORPHA:363579	
231949		UMC Utrecht Expertise Centre for neurovascular malformations and subarachnoid hemorrhage	Neurovascular malformation	ORPHA:102006	<b>Kenmerk</b> 3261525-1015898-CZ
			Rare arteriovenous malformation	ORPHA:211266	
			Familial cerebral saccular aneurysm	ORPHA:231160	
			Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	ORPHA:90065	
231890		UMC Utrecht Expertise Centre for skeletal malformations & Mobility Clinic	Osteochondritis dissecans	ORPHA:2764	
			Primary bone dysplasia	ORPHA:364526	
			Dysostosis	ORPHA:364559	
			Osteogenesis imperfecta	ORPHA:666	
			Non-syndromic limb reduction defect	ORPHA:93457	
231784		UMC Utrecht Expertise Centre for cystic fibrosis	Cystic fibrosis	ORPHA:586	
231726		UMC Utrecht Expertise Centre for rare and complex epilepsies	Monogenetic disease with epilepsy	ORPHA:166472	
			cerebral malformations with epilepsy	ORPHA:166478	
			cerebral cortical dysplasia	ORPHA:268950	
			Dravet syndrome	ORPHA:33069	
231726		UMC Utrecht Expertise Centre for rare and complex epilepsies	continuous spikes and waves during sleep	ORPHA:725	
231562		UMC Utrecht Expertise Centre for soft tissue tumors (OncoMid)	soft tissue sarcoma	ORPHA:3394	
			Glomus tumor	ORPHA:391651	
			Desmoid tumor	ORPHA:873	
230344		UMC Utrecht Expertise Centre for uveitis	primary intraocular lymphoma	ORPHA:279904	
			Intermediate uveitis	ORPHA:279914	
			anterior uveitis	ORPHA:280886	
			posterior uveitis	ORPHA:280892	
			panuveitis	ORPHA:280898	
229597		UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology	B-cell non-Hodgkin lymphoma	ORPHA:171915	
			Multiple myeloma	ORPHA:29073	
			Waldenström macroglobulinemia	ORPHA:33226	
			Graft versus Host Disease	ORPHA:39812	
			Primary central nervous system lymphoma	ORPHA:46135	
			Acute lymphoblastic leukemia	ORPHA:513	
			Acute myeloid leukemia	ORPHA:519	
			Non Hodgkin Lymphoma	ORPHA:547	
			B-cell chronic lymphocytic leukemia	ORPHA:67038	
			AL amyloidosis	ORPHA:85443	
			Myeloproliferative neoplasm	ORPHA:98274	
			Plasma cell tumor	ORPHA:98282	



199609	NKI-AvL	Expert Center of Neuroendocrine carcinomas	Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A
--------	---------	--	-------------------------	-----------	---

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

**Kenmerk**  
3261525-1015898-CZ

### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
235388		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases	Choanal atresia	ORPHA:137914
			Nasolacrimal duct cyst	ORPHA:141083
			Nasal dermoid cyste	ORPHA:141103
			Nasal encephalocele	ORPHA:141118
			Congenital subglottic stenosis	ORPHA:141121
			Nasal dorsum fistulae	ORPHA:141219
			Pinnae and external auditory canal anomaly	ORPHA:156243
			Nose & Cavum anomaly	ORPHA:156246
			Larynx anomaly	ORPHA:156249
			Tracheal anomaly	ORPHA:156252
			Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis	ORPHA:162516
			Middle ear anomaly	ORPHA:164004
			Congenital laryngomalacia	ORPHA:2373
			Semicircular canal dehiscence syndrome	ORPHA:420402
			Rare otorhinolaryngological malformation	ORPHA:96333
232882	Bartimeus	UMC Utrecht- Bartiméus Centre for Batten disease (UBC4B)	Neuronal ceroid lipofuscinosis	ORPHA:216
			CLN3 disease	ORPHA:228346
			Lysosomal disease	ORPHA:68366
			Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	ORPHA:79264
232244		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital esophageal and airway diseases	Esophageal Atresia	ORPHA:1199
			Isolated tracheoesophageal fistula	ORPHA:454750
			Congenital tracheomalacia	ORPHA:95430
232127		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology	Vulvar intraepithelial neoplasia	ORPHA:137583
			Borderline epithelial tumor of ovary	ORPHA:206473
			Ovarian Cancer	ORPHA:213500
			Rare cancer of the Corpus Uteri	ORPHA:213569
			Rare cancer of cervix uteri	ORPHA:213761
			Squamous cell carcinoma of the cervix uteri	ORPHA:213767
			Adenocarcinoma of the cervix uteri	ORPHA:213772
			Gestational trophoblastic disease	ORPHA:254685

			Malignant epithelial tumor of ovary	ORPHA:398934	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261525-1015898-CZ
			Malignant non-epithelial tumor of ovary	ORPHA:398940	
			Vulvar carcinoma	ORPHA:494418	
			Vulvar squamous cell carcinoma	ORPHA:494448	
			Malignant Granulosaceltumor of ovary	ORPHA:99915	
231681		Dutch moyamoya centre	Moyamoya disease	ORPHA:2573	
			Moyamoya angiopathy	ORPHA:477768	
			Rare disorder with a moyamoya angiopathy	ORPHA:477771	
231619		UMC Utrecht Familial Cancer Clinic	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145	
			Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	ORPHA:213524	
			Hereditary breast cancer	ORPHA:227535	
229365		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies	Facial cleft	ORPHA:141229	
			Cleidocranial dysplasia	ORPHA:1452	
			Craniosynostosis	ORPHA:1531	
			Otomandibular dysplasia	ORPHA:155896	
			Macroglossia	ORPHA:156207	
			Hypoglossia/aglossia	ORPHA:156212	
			Paralytic facial malformation	ORPHA:156224	
			Syndrome or malformation associated with head and neck malformations	ORPHA:156237	
			Rare odontal or periodontal disorder	ORPHA:164001	
			Cleft lip with or without cleft palate	ORPHA:1991	
			Cleft palate	ORPHA:2014	
			Temporomandibular joint anomaly	ORPHA:210581	
			Ameloblastoma	ORPHA:314419	
231492		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders	Bardet-Biedl syndrome	ORPHA:110	
			Joubert syndrome and related disorders	ORPHA:140874	
			Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female	ORPHA:182124	
			Exstrophy-epispadias complex	ORPHA:322	
			Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	ORPHA:506213	
			Genetic nephrotic syndrome	ORPHA:564127	
			Alport syndrome	ORPHA:63	
			Nephronophthisis	ORPHA:655	
			Urogenital tract malformation	ORPHA:83001	
			Renal or urinary tract malformation	ORPHA:93545	
			Non-syndromic renal or urinary tract malformation	ORPHA:93546	
			Familial cystic renal disease	ORPHA:93587	
			Rare renal tubular disease	ORPHA:93603	

			Rare genetic renal disease	ORPHA:98056	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261525-1015898-CZ
230398		UMC Utrecht Expertise Centre for diagnosis and treatment of thoracic outlet syndrome	Rare surgical thoracic diseases	ORPHA:97962	
230142		UMC Utrecht Expertise Centre for rare neoplastic diseases of the skull base, head and neck	Meningioma	ORPHA:2495	
			Neurofibromatosis type 1	ORPHA:636	
			Neurofibromatosis type 2	ORPHA:637	
			Schwannomatoses	ORPHA:93921	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Hospital	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
230531	UMC Utrecht	UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)	Genetic cardiac rhythm disease	ORPHA:101934
			Aortic arch defects	ORPHA:1132
			CHARGE syndrome	ORPHA:138
			Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848
			Rare cardiac rhythm disease	ORPHA:218436
			Kawasaki disease	ORPHA:2331
			Takayasu arteritis	ORPHA:3287
			Rare vascular malformation of major vessels	ORPHA:458844
			Genetic cardiac malformation	ORPHA:477805
			Alagille syndrome	ORPHA:52
			22q11.2 deletion syndrome	ORPHA:567
			Noonan syndrome	ORPHA:648
			Rare surgical cardiac disease	ORPHA:97965

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van dit kandidaat ECZA niet inhoudelijk kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door het betreffende kandidaat ECZA.

### **Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Partner Org.(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
231840		UMC Utrecht Expertise centre for rare genetic dyslipidemia	Rare dyslipidemia	ORPHA:101953	<b>reject</b>
			Rare hyperlipidemia	ORPHA:181422	<b>approved</b>
			Dysbetalipoproteinemia	ORPHA:412	<b>approved</b>
230454		UMC Utrecht Expertise Centre	Disorder of folate metabolism and transport	ORPHA:285657	<b>approved</b>

		for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Disorder of carnitine cycle and transport	ORPHA:309130	approved	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261525-1015898-CZ
			Rare inborn errors of metabolism	ORPHA:68367	reject	
			Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	ORPHA:79174	approved	
			Disorder of purine or pyrimidine metabolism	ORPHA:79224	approved	
230398		UMC Utrecht Expertise Centre for diagnosis and treatment of thoracic outlet syndrome	Neurogenic thoracic outlet syndrome	ORPHA:100073	reject	
			Arterial thoracic outlet syndrome	ORPHA:357107	reject	
			Venous thoracic outlet syndrome	ORPHA:357131	reject	
			Thoracic outlet syndrome	ORPHA:97330	approved	
229541		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases	Genetic skeletal muscle disease	ORPHA:206634	approved	
			Acquired skeletal muscle disease	ORPHA:206638	approved	
			Non-dystrophic myopathy	ORPHA:206656	approved	
			Bulbospinal muscular atrophy	ORPHA:206701	approved	
			Chronic polyradiculoneuropathy	ORPHA:208978	approved	
			Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy	ORPHA:209010	approved	
			Multifocal motor neuropathy	ORPHA:641	approved	
			Neuromuscular disease	ORPHA:68381	approved	
			Proximal spinal muscular atrophy	ORPHA:70	approved	
			Amyotrophic lateral sclerosis	ORPHA:803	approved	
			ATTRV30M amyloidosis	ORPHA:85447	reject	
			Muscular dystrophy	ORPHA:98473	approved	
			Neuromuscular junction disease	ORPHA:98491	approved	
			Genetic peripheral neuropathy	ORPHA:98497	approved	
			Motor Neuron Disease	ORPHA:98503	approved	
229421		UMC Utrecht Expertise Centre for vascular anomalies	Rare vascular tumor	ORPHA:211237	approved	
			Rare capillary malformation	ORPHA:211247	reject	
			Rare venous malformation	ORPHA:211252	reject	
			Complex vascular malformation with associated anomalies	ORPHA:211277	reject	
			Rare lymphatic malformation	ORPHA:2415	reject	
228789		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and	Periodic fever syndromes	ORPHA:101995	approved	
			Primary immunodeficiency	ORPHA:101997	reject	
			Rare systemic or rheumatological disease of childhood	ORPHA:280342	reject	

		primary immune deficiencies	Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis	ORPHA:324964	reject	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261525-1015898-CZ
			Juvenile idiopathic inflammatory myopathy	ORPHA:329888	approved	
			Polyarticular juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:404580	approved	
			Vasculitis	ORPHA:52759	reject	
			Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:85410	reject	
			Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:85414	reject	
			Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:85436	reject	
			Juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:92	approved	
			Pediatric systemic lupus erythematosus	ORPHA:93552	approved	
			Rare systemic or rheumatologic disease	ORPHA:98023	reject	
228696	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors	Adrenal/paraganglial tumor	ORPHA:100091	approved	
			Central diabetes insipidus	ORPHA:178029	approved	
			Rare hypothalamic or pituitary disease	ORPHA:181384	approved	
			Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	ORPHA:29072	approved	
			Prolactinoma	ORPHA:2965	approved	
			Congenital adrenal hyperplasia	ORPHA:418	approved	
			Craniopharyngioma	ORPHA:54595	approved	
			Multiple endocrine neoplasia type 1	ORPHA:652	approved	
			Multiple endocrine neoplasia type 2	ORPHA:653	approved	
			Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877	reject	
			Von Hippel-Lindau disease	ORPHA:892	approved	
			Acquired pituitary hormone deficiency	ORPHA:95502	approved	
			Pituitary adenoma	ORPHA:99408	approved	
228667		UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldkliniek	Constitutional neutropenia	ORPHA:101987	approved	
			Sideroblastic anemia	ORPHA:1047	approved	
			Blackfan-Diamond anemia	ORPHA:124	approved	
			Dyskeratosis congenita	ORPHA:1775	reject	
			Sickle cell anemia	ORPHA:232	approved	
			Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	ORPHA:248315	approved	
			Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	ORPHA:248326	approved	
			Immune thrombocytopenia	ORPHA:3002	approved	
			Hemophilia	ORPHA:448	approved	
			Hemoglobinopathy	ORPHA:68364	approved	



			Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency	ORPHA:766	approved	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3261525-1015898-CZ
			Congenital dyserythropoietic anemia	ORPHA:85	approved	
			Von Willebrand disease	ORPHA:903	approved	
			Rare constitutional hemolytic anemia due to a red cell membrane anomaly	ORPHA:98364	approved	
			Rare constitutional hemolytic anemia due to an enzyme disorder	ORPHA:98369	approved	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

#### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Hoogachtend,

**Kenmerk**  
3261525-1015898-CZ

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261525-1015898-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	199609	
Assessment Number:	G-11-38	
Name center of expertise:	Expert Center of Neuroendocrine carcinomas	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:877	Neuroendocrine neoplasm	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
<p>Goed centrum</p> <p>Aanvullende verbeter suggesties referenten:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Onderzoek vanuit AvL versterken; Het NKI-AvL heeft zelf geen duidelijke research lijn en "drijft vooral mee" op de wetenschappelijke ontwikkelingen van anderen en dan voornamelijk van partner UMCU o.g.v. Multiple Endocrine Neoplasia type1</li> <li>- Het feit dat bepaalde zorg - diagnostiek - therapie NIET in het AvL geleverd kan worden, maar waarvoor de patiënt 70 km verderop (UMCU) pas behandeld kan worden is niet ideaal en hier kan gekeken worden of deze specifieke zorg misschien ook on site geleverd kan worden als is het alleen maar voor een bepaalde periode in de week.</li> <li>-in zorgpaden de individuele bijdrage per lid van het MD-team verdeeld over de beide locaties verder expliciteren</li> </ul>		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
Stichting NET-groep	1. innovatief, op alle afdelingen is altijd grote ambitie voor nieuwe methoden voor behandeling	1. Op de website expliciet NEC als titel in de zoektermen zetten. Nu staat er alleen maar NET

	<p>en diagnostiek, waardoor er erg veel progressie geboekt wordt voor patienten</p> <p>2. goede bereikbaarheid van en voorlichting door de verpleegkundig specialisten die echt een belangrijk aanspreekpunt in de zorg zijn voor deze heterogeen en gecompliceerde groep ziekten/kankersoorten</p> <p>3. snelle second opinions, weinig wachttijd</p> <p>4. geen schotten in de zorg waardoor patienten niet het gevoel hebben van het kastje naar de muur gestuurd te worden.</p> <p>5. een zeer prettige en betrouwbare partner om mee samen te werken voor ons als NET-groep, gelijkwaardig in overleg en de zorg voor patienten/naasten. En altijd bereid om te leren van wat patienten (via ons) aangeven als verbeterpunten of aandachtspunten. Daarnaast kunnen wij ook rekenen op ondersteuning om het enthousiasme voor ons werk als vrijwilligers te bewaren.</p>	

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Neuroendocrine neoplasm	Orphacode:	ORPHA:877
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Neuroendocrine neoplasm		Orphacode:	ORPHA:877	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	230344	
Assessment Number:	G-6-7	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for uveitis	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:280886	anterior uveitis	Final Approved
ORPHA:279914	Intermediate uveitis	Final Approved
ORPHA:280892	posterior uveitis	Final Approved
ORPHA:280898	panuveitis	Final Approved
ORPHA:279904	primary intraocular lymphoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	anterior uveitis	Orphacode:	ORPHA:280886
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Intermediate uveitis	Orphacode:	ORPHA:279914
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	posterior uveitis	Orphacode:	ORPHA:280892
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	panuveitis	Orphacode:	ORPHA:280898
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	primary intraocular lymphoma	Orphacode:	ORPHA:279904
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	anterior uveitis		Orphacode:	ORPHA:280886	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Intermediate uveitis		Orphacode:	ORPHA:279914	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	posterior uveitis		Orphacode:	ORPHA:280892	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	panuveitis		Orphacode:	ORPHA:280898	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	primary intraocular lymphoma		Orphacode:	ORPHA:279904	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	230398	
Assessment Number:	G-17-10	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for diagnosis and treatment of thoracic outlet syndrome	
Name main contact:	! 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:97962	Rare surgical thoracic diseases	Reject
ORPHA:97330	Thoracic outlet syndrome	Final Approved
ORPHA:100073	Neurogenic thoracic outlet syndrome	Reject
ORPHA:357107	Arterial thoracic outlet syndrome	Reject
ORPHA:357131	Venous thoracic outlet syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		

- opslag van materiaal van patiënten in een biobank

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare surgical thoracic diseases	Orphacode:	ORPHA:97962
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Thoracic outlet syndrome	Orphacode:	ORPHA:97330
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Neurogenic thoracic outlet syndrome	Orphacode:	ORPHA:100073
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Arterial thoracic outlet syndrome	Orphacode:	ORPHA:357107
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Venous thoracic outlet syndrome	Orphacode:	ORPHA:357131
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare surgical thoracic diseases		Orphacode:	ORPHA:97962	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Thoracic outlet syndrome		Orphacode:	ORPHA:97330	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Neurogenic thoracic outlet syndrome		Orphacode:	ORPHA:100073	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Arterial thoracic outlet syndrome		Orphacode:	ORPHA:357107	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Venous thoracic outlet syndrome		Orphacode:	ORPHA:357131	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	230454	
Assessment Number:	G-18-13	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79174	Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	Final Approved
ORPHA:79224	Disorder of purine or pyrimidine metabolism	Final Approved
ORPHA:285657	Disorder of folate metabolism and transport	Final Approved
ORPHA:68367	Rare inborn errors of metabolism	Reject
ORPHA:309130	Disorder of carnitine cycle and transport	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

<b>Condition:</b>	Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:79174
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

<b>Condition:</b>	Disorder of purine or pyrimidine metabolism	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:79224
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

<b>Condition:</b>	Disorder of folate metabolism and transport	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:285657
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Rare inborn errors of metabolism	Orphacode:	ORPHA:68367
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Disorder of carnitine cycle and transport	Orphacode:	ORPHA:309130
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism		Orphacode:	ORPHA:79174	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder of purine or pyrimidine metabolism		Orphacode:	ORPHA:79224	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder of folate metabolism and transport		Orphacode:	ORPHA:285657	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1,2</sup> Indicatoren</b>					
Condition:	Rare inborn errors of metabolism		Orphacode:	ORPHA:68367	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder of carnitine cycle and transport		Orphacode:	ORPHA:309130	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	231492	
Assessment Number:	G-13-3	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98056	Rare genetic renal disease	Reject
ORPHA:506213	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	Reject
ORPHA:93545	Renal or urinary tract malformation	Reject
ORPHA:83001	Urogenital tract malformation	Reject
ORPHA:182124	Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female	Reject
ORPHA:93546	Non-syndromic renal or urinary tract malformation	Reject
ORPHA:322	Exstrophy-epispadias complex	Reject
ORPHA:93587	Familial cystic renal disease	Reject
ORPHA:93603	Rare renal tubular disease	Reject
ORPHA:655	Nephronophthisis	Reject
ORPHA:140874	Joubert syndrome and related disorders	Reject
ORPHA:110	Bardet-Biedl syndrome	Reject
ORPHA:63	Alport syndrome	Reject
ORPHA:564127	Genetic nephrotic syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	



9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5


--	--	--

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare genetic renal disease	Orphacode:	ORPHA:98056
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	Orphacode:	ORPHA:506213
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Renal or urinary tract malformation	Orphacode:	ORPHA:93545
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Urogenital tract malformation	Orphacode:	ORPHA:83001
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female	Orphacode:	ORPHA:182124
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Non-syndromic renal or urinary tract malformation	Orphacode:	ORPHA:93546
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Exstrophy-epispadias complex	Orphacode:	ORPHA:322
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Familial cystic renal disease	Orphacode:	ORPHA:93587
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	Rare renal tubular disease	Orphacode:	ORPHA:93603
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Nephronophthisis	Orphacode:	ORPHA:655
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	5.12e syndrome and related disorders	Orphacode:	ORPHA:140874
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Bardet-Biedl syndrome	Orphacode:	ORPHA:110
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Alport syndrome	Orphacode:	ORPHA:63
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:	Genetic nephrotic syndrome	Orphacode:	ORPHA:564127
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare genetic renal disease		Orphacode:	ORPHA:98056	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant		Orphacode:	ORPHA:506213	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Renal or urinary tract malformation		Orphacode:	ORPHA:93545	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Urogenital tract malformation		Orphacode:	ORPHA:83001	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female		Orphacode:	ORPHA:182124	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non-syndromic renal or urinary tract malformation		Orphacode:	ORPHA:93546	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Exstrophy-epispadias complex		Orphacode:	ORPHA:322	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Familial cystic renal disease		Orphacode:	ORPHA:93587	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare renal tubular disease		Orphacode:	ORPHA:93603	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Nephronophthisis		Orphacode:	ORPHA:655	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	5.1.2e syndrome and related disorders		Orphacode:	ORPHA:140874	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Bardet-Biedl syndrome		Orphacode:	ORPHA:110	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Alport syndrome		Orphacode:	ORPHA:63	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren					
Condition:	Genetic nephrotic syndrome		Orphacode:	ORPHA:564127	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	231562	
Assessment Number:	G-11-41	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for soft tissue tumors (OncoMid)	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:3394	soft tissue sarcoma	Final Approved
ORPHA:873	Desmoid tumor	Final Approved
ORPHA:391651	Glomus tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	soft tissue sarcoma	Orphacode:	ORPHA:3394
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Desmoid tumor	Orphacode:	ORPHA:873
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Glomus tumor	Orphacode:	ORPHA:391651
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	soft tissue sarcoma	Orphacode:	ORPHA:3394
------------	---------------------	------------	------------



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1    Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Desmoid tumor		Orphacode:	ORPHA:873	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1    Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Glomus tumor		Orphacode:	ORPHA:391651	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	231619	
Assessment Number:	G-15-9	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Familial Cancer Clinic	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Reject
ORPHA:227535	Hereditary breast cancer	Reject
ORPHA:213524	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Orphacode:	ORPHA:145
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Hereditary breast cancer	Orphacode:	ORPHA:227535
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			

Condition:	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	Orphacode:	ORPHA:213524
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome		Orphacode:	ORPHA:145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary breast cancer		Orphacode:	ORPHA:227535	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome		Orphacode:	ORPHA:213524	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1.2</sup> Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	231681	
Assessment Number:	G-9-7	
Name center of expertise:	Dutch moyamoya centre	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:477771	Rare disorder with a moyamoya angiopathy	Reject
ORPHA:477768	Moyamoya angiopathy	Reject
ORPHA:2573	Moyamoya disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Zeldzame aandoening met een moyamoya angiopathie	Orphacode:	ORPHA:477771
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Moyamoya angiopathy	Orphacode:	ORPHA:477768
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks



Condition:	Moyamoya disease	Orphacode:	ORPHA:2573
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Zeldzame aandoening met een moyamoya angiopathie		Orphacode:	ORPHA:477771	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Moyamoya angiopathy		Orphacode:	ORPHA:477768	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Moyamoya disease		Orphacode:	ORPHA:2573	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	231726	
Assessment Number:	G-4-2	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for rare and complex epilepsies	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:166472	Monogenetic disease with epilepsy	Final Approved
ORPHA:33069	Dravet syndrome	Final Approved
ORPHA:166478	cerebral malformations with epilepsy	Final Approved
ORPHA:268950	cerebral cortical dysplasia	Final Approved
ORPHA:725	continuous spikes and waves during sleep	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Monogenetic disease with epilepsy	Orphacode:	ORPHA:166472
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Dravet syndrome	Orphacode:	ORPHA:33069
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	cerebral malformations with epilepsy	Orphacode:	ORPHA:166478
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	cerebral cortical dysplasia	Orphacode:	ORPHA:268950
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	continuous spikes and waves during sleep	Orphacode:	ORPHA:725
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Monogenetic disease with epilepsy		Orphacode:	ORPHA:166472	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Dravet syndrome		Orphacode:	ORPHA:33069	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	cerebral malformations with epilepsy		Orphacode:	ORPHA:166478	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	cerebral cortical dysplasia		Orphacode:	ORPHA:268950	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	continuous spikes and waves during sleep		Orphacode:	ORPHA:725	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	231784	
Assessment Number:	G-8-17	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for cystic fibrosis	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:586	Cystic fibrosis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Cystic fibrosis	Orphacode:	ORPHA:586
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Cystic fibrosis		Orphacode:	ORPHA:586	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	231840	
Assessment Number:	G-18-12	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise centre for rare genetic dyslipidemia	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101953	Rare dyslipidemia	Reject
ORPHA:181422	Rare hyperlipidemia	Final Approved
ORPHA:412	Dysbetalipoproteinemia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare dyslipidemia	Orphacode:	ORPHA:101953
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Rare hyperlipidemia	Orphacode:	ORPHA:181422
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			

Condition:	Dysbetalipoproteinemia	Orphacode:	ORPHA:412
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare dyslipidemia		Orphacode:	ORPHA:101953	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Rare hyperlipidemia		Orphacode:	ORPHA:181422	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Dysbetalipoproteinemia		Orphacode:	ORPHA:412	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	228667	
Assessment Number:	G-12-11	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldkliniek	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:248315	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	Final Approved
ORPHA:448	Hemophilia	Final Approved
ORPHA:903	Von Willebrand disease	Final Approved
ORPHA:248326	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	Final Approved
ORPHA:3002	Immune thrombocytopenia	Final Approved
ORPHA:98369	Rare constitutional hemolytic anemia due to an enzyme disorder	Final Approved
ORPHA:766	Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency	Final Approved
ORPHA:98364	Rare constitutional hemolytic anemia due to a red cell membrane anomaly	Final Approved
ORPHA:68364	Hemoglobinopathy	Final Approved
ORPHA:232	Sickle cell anemia	Final Approved
ORPHA:1047	Sideroblastic anemia	Final Approved
ORPHA:124	Blackfan-Diamond anemia	Final Approved
ORPHA:1775	Dyskeratosis congenita	Reject
ORPHA:85	Congenital dyserythropoietic anemia	Final Approved
ORPHA:101987	Constitutional neutropenia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	

4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5
-------

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

--	--	--

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	Orphacode:	ORPHA:248315
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Hemophilia	Orphacode:	ORPHA:448
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Von Willebrand disease	Orphacode:	ORPHA:903
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	Orphacode:	ORPHA:248326
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Immune thrombocytopenia	Orphacode:	ORPHA:3002
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Rare constitutional hemolytic anemia due to an enzyme disorder	Orphacode:	ORPHA:98369
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:	Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency	Orphacode:	ORPHA:766
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.8.1 Checks 8 - Checks			
Condition:	Rare constitutional hemolytic anemia due to a red cell membrane anomaly	Orphacode:	ORPHA:98364
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.9.1 Checks 9 - Checks**

Condition:	Hemoglobinopathy	Orphacode:	ORPHA:68364
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.10.1 Checks 10 - Checks**

Condition:	Sickle cell anemia	Orphacode:	ORPHA:232
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.11.1 Checks 11 - Checks**

Condition:	Sideroblastic anemia	Orphacode:	ORPHA:1047
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.12.1 Checks 12 - Checks**

Condition:	Blackfan-Diamond anemia	Orphacode:	ORPHA:124
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.13.1 Checks 13 - Checks**

Condition:	Dyskeratosis congenita	Orphacode:	ORPHA:1775
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.14.1 Checks 14 - Checks**

Condition:	Congenital dyserythropoietic anemia	Orphacode:	ORPHA:85
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.15.1 Checks 15 - Checks**

Condition:	Constitutional neutropenia	Orphacode:	ORPHA:101987
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect		Orphacode:	ORPHA:248315	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Hemophilia		Orphacode:	ORPHA:448	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**



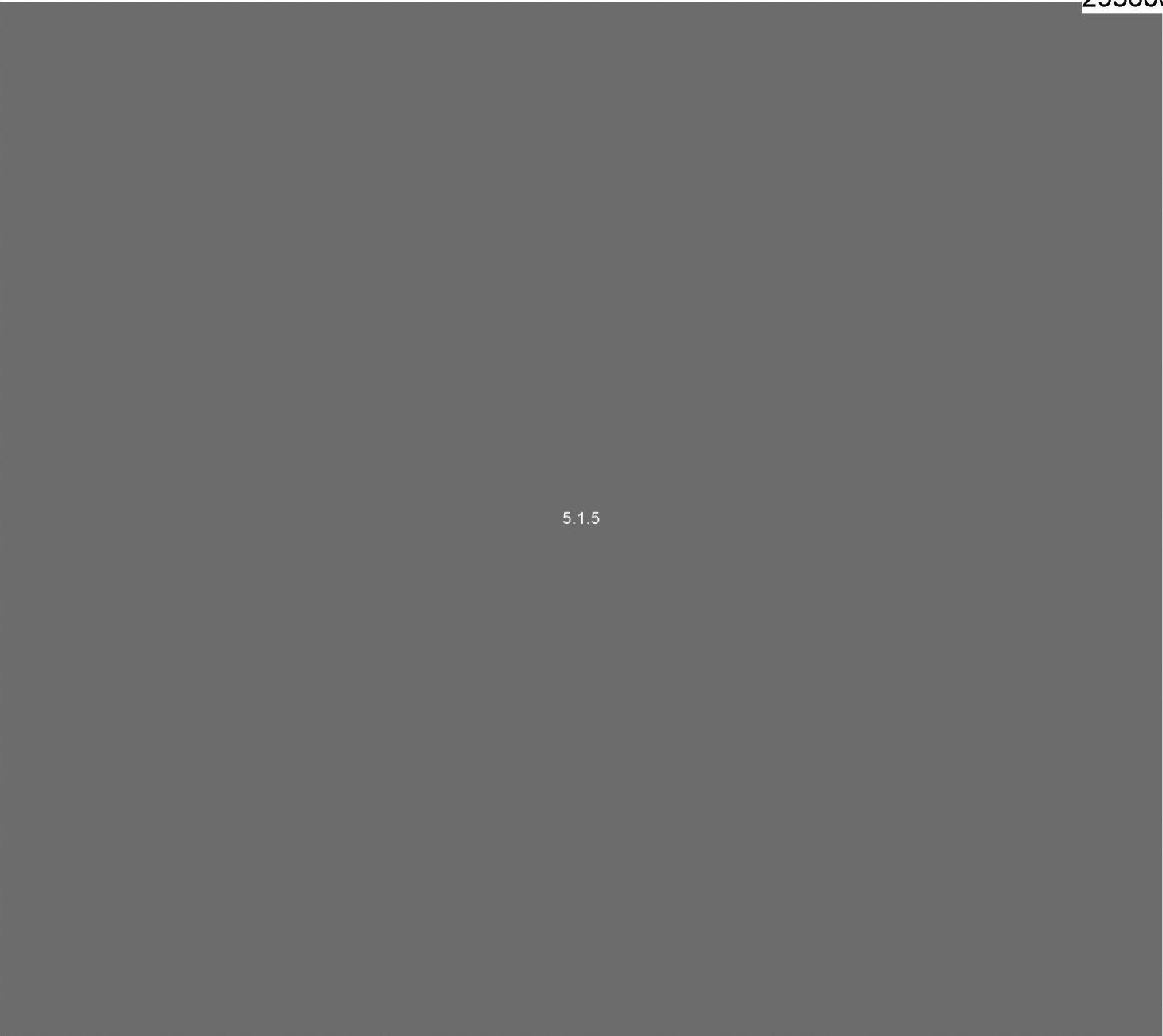
Condition:	Von Willebrand disease		Orphacode:	ORPHA:903	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly		Orphacode:	ORPHA:248326	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Immune thrombocytopenia		Orphacode:	ORPHA:3002	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare constitutional hemolytic anemia due to an enzyme disorder		Orphacode:	ORPHA:98369	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency		Orphacode:	ORPHA:766	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare constitutional hemolytic anemia due to a red cell membrane anomaly		Orphacode:	ORPHA:98364	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hemoglobinopathy		Orphacode:	ORPHA:68364	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Sickle cell anemia		Orphacode:	ORPHA:232	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Sideroblastic anemia		Orphacode:	ORPHA:1047	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					

Condition:	Blackfan-Diamond anemia		Orphacode:	ORPHA:124	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Dyskeratosis congenita		Orphacode:	ORPHA:1775	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital dyserythropoietic anemia		Orphacode:	ORPHA:85	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren</b>					
Condition:	Constitutional neutropenia		Orphacode:	ORPHA:101987	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	231890	
Assessment Number:	G-1-5	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for skeletal malformations & Mobility Clinic	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:364559	Dysostosis	Final Approved
ORPHA:364526	Primary bone dysplasia	Final Approved
ORPHA:666	Osteogenesis imperfecta	Final Approved
ORPHA:93457	Non-syndromic limb reduction defect	Final Approved
ORPHA:2764	Osteochondritis dissecans	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten



5.1.5

--	--	--

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Dysostosis	Orphacode:	ORPHA:364559
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Primary bone dysplasia	Orphacode:	ORPHA:364526
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Osteogenesis imperfecta	Orphacode:	ORPHA:666
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Non-syndromic limb reduction defect	Orphacode:	ORPHA:93457
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Osteochondritis dissecans	Orphacode:	ORPHA:2764
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Dysostosis	Orphacode:	ORPHA:364559		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary bone dysplasia	Orphacode:	ORPHA:364526		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Osteogenesis imperfecta	Orphacode:	ORPHA:666		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non-syndromic limb reduction defect	Orphacode:	ORPHA:93457		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Osteochondritis dissecans	Orphacode:	ORPHA:2764		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	231949	
Assessment Number:	G-24-7	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for neurovascular malformations and subarachnoid hemorrhage	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:90065	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	Final Approved
ORPHA:231160	Familial cerebral saccular aneurysm	Final Approved
ORPHA:102006	Neurovascular malformation	Final Approved
ORPHA:211266	Rare arteriovenous malformation	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		




## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:211266
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Familial cerebral saccular aneurysm	Orphacode:	ORPHA:231160
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Neurovascular malformation	Orphacode:	ORPHA:102006
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Rare arteriovenous malformation	Orphacode:	ORPHA:211266
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja



door RvB:		door RvB:	
-----------	--	-----------	--

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare arteriovenous malformation		Orphacode:	ORPHA:211266	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Familial cerebral saccular aneurysm		Orphacode:	ORPHA:231160	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Neurovascular malformation		Orphacode:	ORPHA:102006	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Rare arteriovenous malformation		Orphacode:	ORPHA:211266	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	232127	
Assessment Number:	G-11-32	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:213761	Rare cancer of cervix uteri	Reject
ORPHA:213772	Adenocarcinoma of the cervix uteri	Reject
ORPHA:213767	Squamous cell carcinoma of the cervix uteri	Reject
ORPHA:494418	Vulvar carcinoma	Reject
ORPHA:137583	Vulvar intraepithelial neoplasia	Reject
ORPHA:494448	Vulvar squamous cell carcinoma	Reject
ORPHA:213500	Ovarian Cancer	Reject
ORPHA:206473	Borderline epithelial tumor of ovary	Reject
ORPHA:398934	Malignant epithelial tumor of ovary	Reject
ORPHA:398940	Malignant non-epithelial tumor of ovary	Reject
ORPHA:99915	Malignant Granulosaceltumor of ovary	Reject
ORPHA:213569	Rare cancer of the Corpus Uteri	Reject
ORPHA:254685	Gestational trophoblastic disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	

11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5
-------

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare cancer of cervix uteri	Orphacode:	ORPHA:213761
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Adenocarcinoma of the cervix uteri	Orphacode:	ORPHA:213772
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Squamous cell carcinoma of the cervix uteri	Orphacode:	ORPHA:213767
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Vulvar carcinoma	Orphacode:	ORPHA:494418
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Vulvar intraepithelial neoplasia	Orphacode:	ORPHA:137583
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Vulvar squamous cell carcinoma	Orphacode:	ORPHA:494448
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Ovarian Cancer	Orphacode:	ORPHA:213500
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Borderline epithelial tumor of ovary	Orphacode:	ORPHA:206473
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	Malignant epithelial tumor of ovary	Orphacode:	ORPHA:398934
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.10.1 Checks 10 - Checks

Condition:	Malignant non-epithelial tumor of ovary	Orphacode:	ORPHA:398940
------------	---	------------	--------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Malignant Granulosaceltumor of ovary	Orphacode:	ORPHA:99915
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Rare cancer of the Corpus Uteri	Orphacode:	ORPHA:213569
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Gestational trophoblastic disease	Orphacode:	ORPHA:254685
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare cancer of cervix uteri		Orphacode:	ORPHA:213761	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Adenocarcinoma of the cervix uteri		Orphacode:	ORPHA:213772	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Squamous cell carcinoma of the cervix uteri		Orphacode:	ORPHA:213767	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vulvar carcinoma		Orphacode:	ORPHA:494418	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vulvar intraepithelial neoplasia		Orphacode:	ORPHA:137583	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vulvar squamous cell carcinoma		Orphacode:	ORPHA:494448	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ovarian Cancer		Orphacode:	ORPHA:213500	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Borderline epithelial tumor of ovary		Orphacode:	ORPHA:206473	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malignant epithelial tumor of ovary		Orphacode:	ORPHA:398934	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malignant non-epithelial tumor of ovary		Orphacode:	ORPHA:398940	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malignant Granulosaceltumor of ovary		Orphacode:	ORPHA:99915	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare cancer of the Corpus Uteri		Orphacode:	ORPHA:213569	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Gestational trophoblastic disease		Orphacode:	ORPHA:254685	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	232244	
Assessment Number:	G-7-11	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for congenital esophageal and airway diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1199	Esophageal Atresia	Reject
ORPHA:95430	Congenital tracheomalacia	Reject
ORPHA:454750	Isolated tracheoesophageal fistula	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

	5.1.5	

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Esophageal Atresia	Orphacode:	ORPHA:1199
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Congenital tracheomalacia	Orphacode:	ORPHA:95430
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			

Condition:	Isolated tracheoesophageal fistula	Orphacode:	ORPHA:454750
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Esophageal Atresia		Orphacode:	ORPHA:1199	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital tracheomalacia		Orphacode:	ORPHA:95430	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Isolated tracheoesophageal fistula		Orphacode:	ORPHA:454750	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1.2</sup> Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	232288	
Assessment Number:	G-5-6	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for tuberous sclerosis	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:805	Tuberous sclerosis complex	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

	5.1.5	

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Tuberous sclerosis complex	Orphacode:	ORPHA:805
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Tuberous sclerosis complex	Orphacode:	ORPHA:805		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	232396	
Assessment Number:	G-20-5	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Center for rare GI and hepatic diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:73014	Intractable diarrhea of infancy	Final Approved
ORPHA:172	Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis	Final Approved
ORPHA:65682	Benign Recurrent Intrahepatic Cholestasis	Final Approved
ORPHA:52	Alagille syndrome	Final Approved
ORPHA:905	Wilson disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten



5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Intractable diarrhea of infancy	Orphacode:	ORPHA:73014
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis	Orphacode:	ORPHA:172
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			

Condition:	Benign Recurrent Intrahepatic Cholestasis	Orphacode:	ORPHA:65682
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Alagille syndrome	Orphacode:	ORPHA:52
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Wilson disease	Orphacode:	ORPHA:905
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Intractable diarrhea of infancy		Orphacode:	ORPHA:73014	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis		Orphacode:	ORPHA:172	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Benign Recurrent Intrahepatic Cholestasis		Orphacode:	ORPHA:65682	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Alagille syndrome		Orphacode:	ORPHA:52	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Wilson disease		Orphacode:	ORPHA:905	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	235388	
Assessment Number:	G-2-11	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:156249	Larynx anomaly	Reject
ORPHA:2373	Congenital laryngomalacia	Reject
ORPHA:141121	Congenital subglottic stenosis	Reject
ORPHA:156252	Tracheal anomaly	Reject
ORPHA:156246	Nose & Cavum anomaly	Reject
ORPHA:137914	Choanal atresia	Reject
ORPHA:162516	Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis	Reject
ORPHA:141103	Nasal dermoid cyste	Reject
ORPHA:141219	Nasal dorsum fistulae	Reject
ORPHA:141118	Nasal encephalocele	Reject
ORPHA:141083	Nasolacrimalduct cyst	Reject
ORPHA:164004	Middle ear anomaly	Reject
ORPHA:420402	Semicircular canal dehiscence syndrome	Reject
ORPHA:156243	Pinnae and external auditory canal anomaly	Reject
ORPHA:96333	Rare otorhinolaryngological malformation	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team:	Ja	

5.1.5

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Larynx anomaly	Orphacode:	ORPHA:156249
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Congenital laryngomalacia	Orphacode:	ORPHA:2373
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Congenital subglottic stenosis	Orphacode:	ORPHA:141121
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Tracheal anomaly	Orphacode:	ORPHA:156252
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Nose & Cavum anomaly	Orphacode:	ORPHA:156246
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Choanal atresia	Orphacode:	ORPHA:137914
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis	Orphacode:	ORPHA:162516
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Nasal dermoid cyste	Orphacode:	ORPHA:141103
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	Nasal dorsum fistulae	Orphacode:	ORPHA:141219
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.10.1 Checks 10 - Checks

Condition:	Nasal encephalocele	Orphacode:	ORPHA:141118
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Nasolacrimalduct cyst	Orphacode:	ORPHA:141083
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Middle ear anomaly	Orphacode:	ORPHA:164004
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Semicircular canal dehiscence syndrome	Orphacode:	ORPHA:420402
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:	Pinnae and external auditory canal anomaly	Orphacode:	ORPHA:156243
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.15.1 Checks 15 - Checks</b>			
Condition:	Rare otorhinolaryngological malformation	Orphacode:	ORPHA:96333
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Larynx anomaly		Orphacode:	ORPHA:156249	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital laryngomalacia		Orphacode:	ORPHA:2373	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital subglottic stenosis		Orphacode:	ORPHA:141121	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Tracheal anomaly		Orphacode:	ORPHA:156252	



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Nose & Cavum anomaly		Orphacode:	ORPHA:156246	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Choanal atresia		Orphacode:	ORPHA:137914	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis		Orphacode:	ORPHA:162516	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Nasal dermoid cyste		Orphacode:	ORPHA:141103	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Nasal dorsum fistulae		Orphacode:	ORPHA:141219	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Nasal encephalocele		Orphacode:	ORPHA:141118	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Nasolacrimalduct cyst		Orphacode:	ORPHA:141083	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Middle ear anomaly		Orphacode:	ORPHA:164004	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Semicircular canal dehiscence syndrome		Orphacode:	ORPHA:420402	
1.1, 3.1 en 3.2:	Neen	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



Zorgpad:		normenkaders:			
<b>3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pinnae and external audictory canal anomaly		Orphacode:	ORPHA:156243	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare otorhinolaryngological malformation		Orphacode:	ORPHA:96333	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	228696	
Assessment Number:	G-3-13	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:652	Multiple endocrine neoplasia type 1	Final Approved
ORPHA:653	Multiple endocrine neoplasia type 2	Final Approved
ORPHA:29072	Hereditary pheochromocytoma-paranglioma	Final Approved
ORPHA:892	Von Hippel-Lindau disease	Final Approved
ORPHA:54595	Craniopharyngioma	Final Approved
ORPHA:181384	Rare hypothalamic or pituitary disease	Final Approved
ORPHA:95502	Acquired pituitary hormone deficiency	Final Approved
ORPHA:2965	Prolactinoma	Final Approved
ORPHA:99408	Pituitary adenoma	Final Approved
ORPHA:100091	Adrenal/paraganglial tumor	Final Approved
ORPHA:418	Congenital adrenal hyperplasia	Final Approved
ORPHA:877	Neuroendocrine neoplasm	Reject
ORPHA:178029	Central diabetes insipidus	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	

11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5
-------

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		


2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Multiple endocrine neoplasia type 1	Orphacode:	ORPHA:652
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.2.1 Checks 2 - Checks</b>			
Condition:	Multiple endocrine neoplasia type 2	Orphacode:	ORPHA:653
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	Orphacode:	ORPHA:29072
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Von Hippel-Lindau disease	Orphacode:	ORPHA:892
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Craniopharyngioma	Orphacode:	ORPHA:54595
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Rare hypothalamic or pituitary disease	Orphacode:	ORPHA:181384
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Acquired pituitary hormone deficiency	Orphacode:	ORPHA:95502
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Prolactinoma	Orphacode:	ORPHA:2965
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Pituitary adenoma	Orphacode:	ORPHA:99408
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Adrenal/paraganglial tumor	Orphacode:	ORPHA:100091
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Congenital adrenal hyperplasia	Orphacode:	ORPHA:418

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Neuroendocrine neoplasm	Orphacode:	ORPHA:877
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Central diabetes insipidus	Orphacode:	ORPHA:178029
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple endocrine neoplasia type 1		Orphacode:	ORPHA:652	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Multiple endocrine neoplasia type 2		Orphacode:	ORPHA:653	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma		Orphacode:	ORPHA:29072	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Von Hippel-Lindau disease		Orphacode:	ORPHA:892	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Craniopharyngioma		Orphacode:	ORPHA:54595	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hypothalamic or pituitary disease		Orphacode:	ORPHA:181384	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Acquired pituitary hormone deficiency		Orphacode:	ORPHA:95502	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Prolactinoma		Orphacode:	ORPHA:2965	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pituitary adenoma		Orphacode:	ORPHA:99408	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Adrenal/paraganglial tumor		Orphacode:	ORPHA:100091	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital adrenal hyperplasia		Orphacode:	ORPHA:418	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neuroendocrine neoplasm		Orphacode:	ORPHA:877	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Central diabetes insipidus		Orphacode:	ORPHA:178029	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	228789	
Assessment Number:	G-22-11	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:280342	Rare systemic or rheumatological disease of childhood	Reject
ORPHA:92	Juvenile idiopathic arthritis	Final Approved
ORPHA:404580	Polyarticular juvenile idiopathic arthritis	Final Approved
ORPHA:85410	Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis	Reject
ORPHA:85414	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis	Reject
ORPHA:85436	Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis	Reject
ORPHA:329888	Juvenile idiopathic inflammatory myopathy	Final Approved
ORPHA:93552	Pediatric systemic lupus erythematosus	Final Approved
ORPHA:52759	Vasculitis	Reject
ORPHA:98023	Rare systemic or rheumatologic disease	Reject
ORPHA:101997	Primary immunodeficiency	Reject
ORPHA:101995	Periodic fever syndromes	Final Approved
ORPHA:324964	Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt	Ja	



organisatie(s)	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare systemic or rheumatological disease of childhood	Orphacode:	ORPHA:280342
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Juvenile idiopathic arthritis	Orphacode:	ORPHA:92
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Polyarticular juvenile idiopathic arthritis	Orphacode:	ORPHA:404580
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis	Orphacode:	ORPHA:85410
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis	Orphacode:	ORPHA:85414
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis	Orphacode:	ORPHA:85436
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Juvenile idiopathic inflammatory myopathy	Orphacode:	ORPHA:329888
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Pediatric systemic lupus erythematosus	Orphacode:	ORPHA:93552
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	Vasculitis	Orphacode:	ORPHA:52759
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.10.1 Checks 10 - Checks

Condition:	Rare systemic or rheumatologic disease	Orphacode:	ORPHA:98023
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.11.1 Checks 11 - Checks

Condition:	Primary immunodeficiency	Orphacode:	ORPHA:101997
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.12.1 Checks 12 - Checks

Condition:	Periodic fever syndromes	Orphacode:	ORPHA:101995
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.13.1 Checks 13 - Checks

Condition:	Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis	Orphacode:	ORPHA:324964
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	
<b>2.15.1 Checks 15 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare systemic or rheumatological disease of childhood		Orphacode:	ORPHA:280342	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Juvenile idiopathic arthritis		Orphacode:	ORPHA:92	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Polyarticular juvenile idiopathic arthritis		Orphacode:	ORPHA:404580	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis		Orphacode:	ORPHA:85410	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis		Orphacode:	ORPHA:85414	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis		Orphacode:	ORPHA:85436	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Juvenile idiopathic inflammatory myopathy	Orphacode:	ORPHA:329888		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Pediatric systemic lupus erythematosus	Orphacode:	ORPHA:93552		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Vasculitis	Orphacode:	ORPHA:52759		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Rare systemic or rheumatologic disease	Orphacode:	ORPHA:98023		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

## 3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren

Condition:	Primary immunodeficiency	Orphacode:	ORPHA:101997		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren

Condition:	Periodic fever syndromes	Orphacode:	ORPHA:101995		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren

Condition:	Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis	Orphacode:	ORPHA:324964		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren

Condition:		Orphacode:			
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

## 3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren

Condition:		Orphacode:			
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	229365	
Assessment Number:	G-2-12	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies	
Name main contact:	5 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1991	Cleft lip with or without cleft palate	Reject
ORPHA:2014	Cleft palate	Reject
ORPHA:141229	Facial cleft	Reject
ORPHA:156207	Macroglossia	Reject
ORPHA:155896	Otomandibular dysplasia	Reject
ORPHA:156224	Paralytic facial malformation	Reject
ORPHA:156237	Syndrome or malformation associated with head and neck malformations	Reject
ORPHA:1452	Cleidocranial dysplasia	Reject
ORPHA:164001	Rare odontal or periodontal disorder	Reject
ORPHA:1531	Craniosynostosis	Reject
ORPHA:314419	Ameloblastoma	Reject
ORPHA:156212	Hypoglossia/aglossia	Reject
ORPHA:210581	Temporomandibular joint anomaly	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	

11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5
-------

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



--	--	--

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Cleft lip with or without cleft palate	Orphacode:	ORPHA:1991
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Cleft palate	Orphacode:	ORPHA:2014
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.3.1 Checks 3 - Checks			
Condition:	Otomandibular dysplasia	Orphacode:	ORPHA:155896
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.4.1 Checks 4 - Checks			
Condition:	Syndrome or malformation associated with head and neck malformations	Orphacode:	ORPHA:156237
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.5.1 Checks 5 - Checks			
Condition:	Rare odontal or periodontal disorder	Orphacode:	ORPHA:164001
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.6.1 Checks 6 - Checks			
Condition:	Ameloblastoma	Orphacode:	ORPHA:314419
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.7.1 Checks 7 - Checks			
Condition:	Hypoglossia/aglossia	Orphacode:	ORPHA:156212
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.8.1 Checks 8 - Checks			
Condition:	Cleidocranial dysplasia	Orphacode:	ORPHA:1452
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.9.1 Checks 9 - Checks			
Condition:	Rare odontal or periodontal disorder	Orphacode:	ORPHA:164001
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



door RvB:		door RvB:	
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Craniosynostosis	Orphacode:	ORPHA:1531
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Ameloblastoma	Orphacode:	ORPHA:314419
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Hypoglossia/aglossia	Orphacode:	ORPHA:156212
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Temporomandibular joint anomaly	Orphacode:	ORPHA:210581
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cleft lip with or without cleft palate		Orphacode:	ORPHA:1991	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cleft palate		Orphacode:	ORPHA:2014	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Otomandibular dysplasia		Orphacode:	ORPHA:155896	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Syndrome or malformation associated with head and neck malformations		Orphacode:	ORPHA:156237	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare odontal or periodontal disorder		Orphacode:	ORPHA:164001	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ameloblastoma		Orphacode:	ORPHA:314419	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hypoglossia/aglossia		Orphacode:	ORPHA:156212	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cleidocranial dysplasia		Orphacode:	ORPHA:1452	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare odontal or periodontal disorder		Orphacode:	ORPHA:164001	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Craniosynostosis		Orphacode:	ORPHA:1531	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ameloblastoma		Orphacode:	ORPHA:314419	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hypoglossia/aglossia		Orphacode:	ORPHA:156212	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Temporomandibular joint anomaly		Orphacode:	ORPHA:210581	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	229421	
Assessment Number:	G-24-8	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for vascular anomalies	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:211252	Rare venous malformation	Reject
ORPHA:2415	Rare lymphatic malformation	Reject
ORPHA:211247	Rare capillary malformation	Reject
ORPHA:211277	Complex vascular malformation with associated anomalies	Reject
ORPHA:211237	Rare vascular tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare venous malformation	Orphacode:	ORPHA:211252
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare lymphatic malformation	Orphacode:	ORPHA:2415
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Rare capillary malformation	Orphacode:	ORPHA:211247
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Complex vascular malformation with associated anomalies	Orphacode:	ORPHA:211277
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Rare vascular tumor	Orphacode:	ORPHA:211237
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare venous malformation		Orphacode:	ORPHA:211252	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare lymphatic malformation		Orphacode:	ORPHA:2415	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare capillary malformation		Orphacode:	ORPHA:211247	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Complex vascular malformation with associated anomalies		Orphacode:	ORPHA:211277	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare vascular tumor		Orphacode:	ORPHA:211237	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	229541	
Assessment Number:	G-14-6	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68381	Neuromuscular disease	Final Approved
ORPHA:98503	Motor Neuron Disease	Final Approved
ORPHA:803	Amyotrophic lateral sclerosis	Final Approved
ORPHA:70	Proximal spinal muscular atrophy	Final Approved
ORPHA:206701	Bulbospinal muscular atrophy	Final Approved
ORPHA:98497	Genetic peripheral neuropathy	Final Approved
ORPHA:209010	Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy	Final Approved
ORPHA:641	Multifocal motor neuropathy	Final Approved
ORPHA:208978	Chronic polyradiculoneuropathy	Final Approved
ORPHA:85447	ATTRV30M amyloidosis	Reject
ORPHA:98491	Neuromuscular junction disease	Final Approved
ORPHA:206634	Genetic skeletal muscle disease	Final Approved
ORPHA:98473	Muscular dystrophy	Final Approved
ORPHA:206656	Non-dystrophic myopathy	Final Approved
ORPHA:206638	Acquired skeletal muscle disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team:	Ja	

opleiding en continuïteit	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5	
-------	--

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		




## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Neuromuscular disease	Orphacode:	ORPHA:68381
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Motor Neuron Disease	Orphacode:	ORPHA:98503
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Amyotrophic lateral sclerosis	Orphacode:	ORPHA:803
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Proximal spinal muscular atrophy	Orphacode:	ORPHA:70
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Bulbospinal muscular atrophy	Orphacode:	ORPHA:206701
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Genetic peripheral neuropathy	Orphacode:	ORPHA:98497
------------	-------------------------------	------------	-------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy	Orphacode:	ORPHA:209010
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Multifocal motor neuropathy	Orphacode:	ORPHA:641
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Chronic polyradiculoneuropathy	Orphacode:	ORPHA:208978
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	ATTRV30M amyloidosis	Orphacode:	ORPHA:85447
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Neuromuscular junction disease	Orphacode:	ORPHA:98491
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Genetic skeletal muscle disease	Orphacode:	ORPHA:206634
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Muscular dystrophy	Orphacode:	ORPHA:98473
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:	Non-dystrophic myopathy	Orphacode:	ORPHA:206656
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.15.1 Checks 15 - Checks</b>			
Condition:	Acquired skeletal muscle disease	Orphacode:	ORPHA:206638
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Neuromuscular disease		Orphacode:	ORPHA:68381	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Motor Neuron Disease		Orphacode:	ORPHA:98503	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Amyotrophic lateral sclerosis		Orphacode:	ORPHA:803	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Proximal spinal muscular atrophy		Orphacode:	ORPHA:70	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Bulbospinal muscular atrophy		Orphacode:	ORPHA:206701	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Genetic peripheral neuropathy		Orphacode:	ORPHA:98497	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy		Orphacode:	ORPHA:209010	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Multifocal motor neuropathy		Orphacode:	ORPHA:641	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Chronic polyradiculoneuropathy		Orphacode:	ORPHA:208978	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	ATTRV30M amyloidosis		Orphacode:	ORPHA:85447	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren

Condition:	Neuromuscular junction disease		Orphacode:	ORPHA:98491	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren

Condition:	Genetic skeletal muscle disease		Orphacode:	ORPHA:206634	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren

Condition:	Muscular dystrophy		Orphacode:	ORPHA:98473	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren

Condition:	Non-dystrophic myopathy		Orphacode:	ORPHA:206656	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren

Condition:	Acquired skeletal muscle disease		Orphacode:	ORPHA:206638	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	229597	
Assessment Number:	G-12-10	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:547	Non Hodgkin Lymphoma	Final Approved
ORPHA:513	Acute lymphoblastic leukemia	Final Approved
ORPHA:171915	B-cell non-Hodgkin lymphoma	Final Approved
ORPHA:67038	B-cell chronic lymphocytic leukemia	Final Approved
ORPHA:33226	Waldenström macroglobulinemia	Final Approved
ORPHA:46135	Primary central nervous system lymphoma	Final Approved
ORPHA:98282	Plasma cell tumor	Final Approved
ORPHA:85443	AL amyloidosis	Final Approved
ORPHA:29073	Multiple myeloma	Final Approved
ORPHA:519	Acute myeloid leukemia	Final Approved
ORPHA:98274	Myeloproliferative neoplasm	Final Approved
ORPHA:39812	Graft versus Host Disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	

12.2: bijgedragen aan ERN	
---------------------------	--

1.5	Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité
	5.1.5

1.6	Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):
-----	--

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		




--	--	--

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Non Hodgkin Lymphoma	Orphacode:	ORPHA:547
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Acute lymphoblastic leukemia	Orphacode:	ORPHA:513
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	B-cell non-Hodgkin lymphoma	Orphacode:	ORPHA:171915
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	B-cell chronic lymphocytic leukemia	Orphacode:	ORPHA:67038
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Waldenström macroglobulinemia	Orphacode:	ORPHA:33226
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Primary central nervous system lymphoma	Orphacode:	ORPHA:46135
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Plasma cell tumor	Orphacode:	ORPHA:98282
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	AL amyloidosis	Orphacode:	ORPHA:85443
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	Multiple myeloma	Orphacode:	ORPHA:29073
------------	------------------	------------	-------------



Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Acute myeloid leukemia	Orphacode:	ORPHA:519
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Myeloproliferative neoplasm	Orphacode:	ORPHA:98274
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Graft versus Host Disease	Orphacode:	ORPHA:39812
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non Hodgkin Lymphoma		Orphacode:	ORPHA:547	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Acute lymphoblastic leukemia		Orphacode:	ORPHA:513	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	B-cell non-Hodgkin lymphoma		Orphacode:	ORPHA:171915	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1.2</sup> Indicatoren</b>					
Condition:	B-cell chronic lymphocytic leukemia		Orphacode:	ORPHA:67038	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Waldenström macroglobulinemia		Orphacode:	ORPHA:33226	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>3.6.1 Indatoren 6 - Indatoren</b>					
Condition:	Primary central nervous system lymphoma		Orphacode:	ORPHA:46135	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indatoren 7 - Indatoren</b>					
Condition:	Plasma cell tumor		Orphacode:	ORPHA:98282	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indatoren 8 - Indatoren</b>					
Condition:	AL amyloidosis		Orphacode:	ORPHA:85443	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indatoren 9 - Indatoren</b>					
Condition:	Multiple myeloma		Orphacode:	ORPHA:29073	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indatoren 10 - Indatoren</b>					
Condition:	Acute myeloid leukemia		Orphacode:	ORPHA:519	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indatoren 11 - Indatoren</b>					
Condition:	Myeloproliferative neoplasm		Orphacode:	ORPHA:98274	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indatoren 12 - Indatoren</b>					
Condition:	Graft versus Host Disease		Orphacode:	ORPHA:39812	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.13.1 Indatoren 13 - Indatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	230142	
Assessment Number:	G-15-11	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for rare neoplastic diseases of the skull base, head and neck	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:636	Neurofibromatosis type 1	Reject
ORPHA:637	Neurofibromatosis type 2	Reject
ORPHA:93921	Schwannomatosis	Reject
ORPHA:2495	Meningioma	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

5.1.5		

2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Neurofibromatosis type 1	Orphacode:	ORPHA:636
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Neurofibromatosis type 2	Orphacode:	ORPHA:637
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Schwannomatosis	Orphacode:	ORPHA:93921
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Meningioma	Orphacode:	ORPHA:2495
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Neurofibromatosis type 1		Orphacode:	ORPHA:636	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Neurofibromatosis type 2		Orphacode:	ORPHA:637	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Schwannomatoses		Orphacode:	ORPHA:93921	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Meningioma		Orphacode:	ORPHA:2495	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [redacted] 5.1.2i @umcutrecht.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Universitair Medisch Centrum Utrecht  
T.a.v. [redacted] 5.1.2e  
Postbus 85500  
3508 GA UTRECHT

Datum 2 maart 2022  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted] 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2021, met kenmerk 3261525-1015898-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 10 november 2021 **(Bijlage 2)**.

Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief **(Bijlage 3)** verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over de betreffende expertisecentra **(Bijlage 4)**.

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2021 conform deze herziene advisering te herzien.

Op 9 februari 2022 heeft u per brief aangegeven akkoord te gaan met mijn voornemen zoals hierboven beschreven en het bezwaarschrift in te willen trekken.

Met deze herziening wijzig ik de beschikking van 30 september 2021 met kenmerk 3261525-1015898-CZ.

## Besluit

Ik wijzig mijn beschikking d.d. 30 september 2021, kenmerk 3261525-1015898-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted] 5.1.2e  
F [redacted] 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

[redacted] 5.1.2e 5.1.2e  
Senior Beleidsmedewerker

T [redacted] 5.1.2e  
M [redacted] 5.1.2e  
F [redacted] 5.1.2e  
[redacted] 5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3331691-1025874-CZ

### Bijlagen

4

### Uw brief

30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit	Directoraat Generaal Curatieve Zorg Directie Curatieve Zorg
228789	UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies	Periodic fever syndromes	ORPHA:101995	approved	
		Primary immunodeficiency	ORPHA:101997	approved	Kenmerk 3331691-1025874-CZ
		Rare systemic or rheumatological disease of childhood	ORPHA:280342	rejected	
		Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis	ORPHA:324964	rejected	
		Juvenile idiopathic inflammatory myopathy	ORPHA:329888	approved	
		Polyarticular juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:404580	approved	
		Vasculitis	ORPHA:52759	rejected	
		Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:85410	approved	
		Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:85414	approved	
		Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:85436	approved	
		Juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:92	approved	
		Pediatric systemic lupus erythematosus	ORPHA:93552	approved	
		Rare systemic or rheumatologic disease	ORPHA:98023	rejected	
229365	UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies	Facial cleft	ORPHA:141229	rejected	
		Cleidocranial dysplasia	ORPHA:1452	rejected	
		Craniosynostosis	ORPHA:1531	rejected	
		Otomandibular dysplasia	ORPHA:155896	approved	
		Macroglossia	ORPHA:156207	rejected	
		Hypoglossia/aglossia	ORPHA:156212	approved	
		Paralytic facial malformation	ORPHA:156224	rejected	
		Syndrome or malformation associated with head and neck malformations	ORPHA:156237	rejected	
		Rare odontal or periodontal disorder	ORPHA:164001	approved	
		Cleft lip with or without cleft palate	ORPHA:1991	approved	
		Cleft palate	ORPHA:2014	approved	
		Temporomandibular joint anomaly	ORPHA:210581	rejected	
		Ameloblastoma	ORPHA:314419	approved	
229541	UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases	Genetic skeletal muscle disease	ORPHA:206634	approved	
		Acquired skeletal muscle disease	ORPHA:206638	approved	
		Non-dystrophic myopathy	ORPHA:206656	approved	
		Bulbospinal muscular atrophy	ORPHA:206701	approved	
		Chronic polyradiculoneuropathy	ORPHA:208978	approved	
		Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy	ORPHA:209010	approved	
		Multifocal motor neuropathy	ORPHA:641	approved	
		Neuromuscular disease	ORPHA:68381	approved	
		Proximal spinal muscular atrophy	ORPHA:70	approved	
		Amyotrophic lateral sclerosis	ORPHA:803	approved	
		ATTRV30M amyloidosis	ORPHA:85447	approved	
		Muscular dystrophy	ORPHA:98473	approved	
		Neuromuscular junction disease	ORPHA:98491	approved	
		Genetic peripheral neuropathy	ORPHA:98497	approved	
231492	UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and	Bardet-Biedl syndrome	ORPHA:110	approved	
		Joubert syndrome and related disorders	ORPHA:140874	Approved	
		Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female	ORPHA:182124	Approved	



	urologic disorders	Exstrophy-epispadias complex	ORPHA:322	Approved	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg  <b>Kenmerk</b> 3331691-1025874-CZ
		Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	ORPHA:506213	Approved	
		Genetic nephrotic syndrome	ORPHA:564127	Approved	
		Alport syndrome	ORPHA:63	Approved	
		Nephronophthisis	ORPHA:655	Approved	
		Urogenital tract malformation	ORPHA:83001	Approved	
		Renal or urinary tract malformation	ORPHA:93545	Approved	
		Non-syndromic renal or urinary tract malformation	ORPHA:93546	Approved	
		Familial cystic renal disease	ORPHA:93587	Approved	
		Rare renal tubular disease	ORPHA:93603	Approved	
		Rare genetic renal disease	ORPHA:98056	approved	
<b>232244</b>	UMC Utrecht Expertise Centre for congenital esophageal and airway diseases	Esophageal Atresia	ORPHA:1199	Approved	
		Isolated tracheoesophageal fistula	ORPHA:454750	Approved	
				Approved	
		Congenital tracheomalacia	ORPHA:95430		
<b>235388</b>	UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases	Choanal atresia	ORPHA:137914	Rejected	
		Nasolacrimal duct cyst	ORPHA:141083	Rejected	
		Nasal dermoid cyste	ORPHA:141103	Rejected	
		Nasal encephalocele	ORPHA:141118	Rejected	
		Congenital subglottic stenosis	ORPHA:141121	Rejected	
		Nasal dorsum fistulae	ORPHA:141219	Rejected	
		Pinnae and external auditory canal anomaly	ORPHA:156243	Rejected	
		Nose & Cavum anomaly	ORPHA:156246	Rejected	
		Larynx anomaly	ORPHA:156249	Approved	
		Tracheal anomaly	ORPHA:156252	Approved	
		Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis	ORPHA:162516	Rejected	
		Middle ear anomaly	ORPHA:164004	Approved	
		Congenital laryngomalacia	ORPHA:2373	Approved	
		Semicircular canal dehiscence syndrome	ORPHA:420402	Rejected	
		Rare otorhinolaryngological malformation	ORPHA:96333	Rejected	

Hiervoor genoemde kandidaat expertisecentra verkrijgen met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor deze kandidaat expertisecentra verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261525-1015898-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende clusters van aandoeningen.

Mijn beschikking, d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261525-1015898-CZ, blijft ongewijzigd voor de kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité na heroverweging hun eerder afgegeven advies handhaaft.

### Motivering bij het besluit

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van de volgende kandidaat expertisecentra voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331691-1025874-CZ

- Primary immunodeficiency, met het ORPHA-code 101997;
- Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis, met het ORPHA-code 85410;
- Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis, met het ORPHA-code 85414;
- Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis, met het ORPHA-code 85436;
- Otomandibular dysplasia, met het ORPHA-code 155896;
- Rare odontal or periodontal disorder, met het ORPHA-code 164001;
- Cleft lip with or without cleft palate, met het ORPHA-code 1991;
- Cleft palate, met het ORPHA-code 2014;
- Ameloblastoma, met het ORPHA-code 314419;
- ATTRV30M amyloidosis, met het ORPHA-code 85447;
- Bardet-Biedl syndrome, met het ORPHA-code 110;
- Joubert syndrome and related disorders, met het ORPHA-code 140874;
- Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female, met het ORPHA-code 182124;
- Exstrophy-epispadias complex, met het ORPHA-code 322;
- Rare disorder potentially indicated for kidney transplant, met het ORPHA-code 506213;
- Genetic nephrotic syndrome, met het ORPHA-code 564127;
- Alport syndrome, met het ORPHA-code 63;
- Nephronophthisis, met het ORPHA-code 655;
- Urogenital tract malformation, met het ORPHA-code 83001;
- Renal or urinary tract malformation, met het ORPHA-code 93545;
- Non-syndromic renal or urinary tract malformation, met het ORPHA-code 93546;
- Familial cystic renal disease, met het ORPHA-code 93587;
- Rare renal tubular disease, met het ORPHA-code 93603;
- Rare genetic renal disease, met het ORPHA-code 98056;
- Esophageal Atresia, met het ORPHA-code 1199;
- Isolated tracheoesophageal fistula, met het ORPHA-code 454750;
- Congenital tracheomalacia, met het ORPHA-code 95430;
- Larynx anomaly, met het ORPHA-code 156249;
- Tracheal anomaly, met het ORPHA-code 156252;
- Middle ear anomaly, met het ORPHA-code 164004;
- Congenital laryngomalacia, met het ORPHA-code 2373.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift ziet het beoordelingscomité voor de volgende kandidaat expertisecentra geen aanleiding om het eerder afgegeven advies ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen aan de passen:

- Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis, met het ORPHA-code 324964;
- Rare systemic or rheumatologic disease, met het ORPHA-code 98023;
- Syndrome or malformation associated with head and neck malformations, met het ORPHA-code 156237;

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)



- Neurofibromatosis type 1, met het ORPHA-code 636;
- Neurofibromatosis type 2, met het ORPHA-code 637;
- Schwannomatosis, met het ORPHA-code 93921;
- Rare inborn errors of metabolism, met het ORPHA-code 68367;
- Hereditary breast and ovarian cancer syndrome, met het ORPHA-code 145;
- Hereditary breast cancer, met het ORPHA-code 227535;
- Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome, met het ORPHA-code 213524;
- Rare disorder with a moyamoya angiopathy, met het ORPHA-code 477771;
- Moyamoya angiopathy, met het ORPHA-code 477768;
- Moyamoya disease, met het ORPHA-code 2573;
- Rare cancer of cervix uteri, met het ORPHA-code 213761;
- Adenocarcinoma of the cervix uteri, met het ORPHA-code 213772;
- Squamous cell carcinoma of the cervix uteri, met het ORPHA-code 213767;
- Vulvar carcinoma, met het ORPHA-code 494418;
- Vulvar intraepithelial neoplasia, met het ORPHA-code 137583;
- Vulvar squamous cell carcinoma, met het ORPHA-code 494448;
- Ovarian cancer, met het ORPHA-code 213500;
- Borderline epithelial tumor of ovary, met het ORPHA-code 206473;
- Malignant epithelial tumor of ovary, met het ORPHA-code 398934;
- Malignant non-epithelial tumor of ovary, met het ORPHA-code 398940;
- Malignant Granulosaceltumor of ovary, met het ORPHA-code 99915;
- Rare cancer of the Corpus Uteri, met het ORPHA-code 213569;
- Gestational trophoblastic disease, met het ORPHA-code 254685.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331691-1025874-CZ

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet. Gelet op het verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331691-1025874-CZ

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.  
Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg.

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2021 waartegen u op 10 november 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij **binnen twee weken schriftelijk** te laten weten of u uw bezwaarschrift van 10 november 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

**Kenmerk**  
3331691-1025874-CZ

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: 5.1.2e


**UMC Utrecht**

Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
T.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ DEN HAAG

**Ons kenmerk**

5.1.2e

**Datum**

10 november 2021

**Betreft**

Bezwaar inzake beschikking ECZA: 3261525-1015898-CZ

**Raad van bestuur**

5.1.2e

Voorzitter raad van bestuur

Tel 5.1.2e

5.1.2e @

umcutrecht.nl

Geachte mevrouw/heer,

Begin oktober jongsleden hebben wij van uw Ministerie de beschikking inzake erkenning/afwijzing van Expertisecentra Zeldzame Aandoeningen ontvangen. De erkenning van de meerderheid van de aangevraagde centra heeft ons tot grote tevredenheid gestemd.

Een aantal aanvragen heeft echter een negatief advies ontvangen, voor het centrum als geheel of voor een deel van de ziektebeelden. Voor onderstaande centra verzoeken wij u, middels de bezwaarbrieven in de bijlage, uw advies te heroverwegen en het centrum te erkennen voor de aangevraagde expertise.

Bezoekadres:  
Heidelberglaan 100  
3584 CX Utrecht

Postadres:  
Huispostnummer Q05.4.302  
Kamernummer CREV02.415





**UMC Utrecht**

<b>Expertisecentrum:</b>	<b>AIMS-ID</b>
UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies	229365
UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders	231492
Dutch moyamoya centre	231681
UMC Utrecht Expertise Centre for rare neoplastic diseases of the skull base, head and neck	230142
UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases	235388
UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases	229541
UMC Utrecht Familial Cancer Clinic	231619
UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies	228789
UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology	232127
UMC Utrecht Expertise Centre for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	230454
UMC Utrecht Expertise Centre for congenital esophageal and airway diseases	232244

Met vriendelijke groet,

5.1.2e

5.1.2e

Voorzitter raad van bestuur

Bijlagen:

- Officiële besluit
- Bezwaarbrieven



AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Team IC (RN)	IC contact person	Disease Name	Orphancode	Result	No heroverreving
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases	5.1.2e	Choanal atresia	ORPHA:137914	reject	
235389	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases		Haesche's mandibular cyst	ORPHA:141583	reject	
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases		Nasal dermoid cyst	ORPHA:141103	reject	
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases		Nasal encephalocele	ORPHA:141118	reject	
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases		Congenital subglottic stenosis	ORPHA:141121	reject	
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases		Nasal dorsum fistulae	ORPHA:141228	reject	
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases		Pinnas and external auditory canal anomaly	ORPHA:156243	reject	
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases		Nose & Caudum anomaly	ORPHA:156246	reject	
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases		Larynx anomaly	ORPHA:156240	reject	approved
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases		Tracheal anomaly	ORPHA:156252	reject	approved
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases	5.1.2e	Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis	ORPHA:162516	reject	
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases		Middle ear anomaly	ORPHA:164004	reject	approved
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases		Congenital laryngomalacia	ORPHA:2373	reject	approved
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases		Semiscircular canal dehiscence syndrome	ORPHA:120402	reject	
235388	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases		Isolated otodysplasia	ORPHA:16333	reject	
232882	UMC Utrecht	Bartimius	UMC Utrecht-Bartimius Centre for Batten disease (UBC48)		Neuronal ceroid lipofuscinosis	ORPHA:216	reject	
232882	UMC Utrecht	Bartimius	UMC Utrecht-Bartimius Centre for Batten disease (UBC48)		CLN3 disease	ORPHA:228346	reject	
232882	UMC Utrecht	Bartimius	UMC Utrecht-Bartimius Centre for Batten disease (UBC48)		Lysosomal disease	ORPHA:58366	reject	
232882	UMC Utrecht	Bartimius	UMC Utrecht-Bartimius Centre for Batten disease (UBC48)		Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	ORPHA:162561	reject	
232790	UMC Utrecht	Diakonessehuis Utrecht,Meander Medical Centre Amersfoort,SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors		Rare hepatic and biliary tract tumor	ORPHA:101943	approved	
232790	UMC Utrecht	Diakonessehuis Utrecht,Meander Medical Centre Amersfoort,SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	5.1.2e	Rare gastroesophageal tumor	ORPHA:180821	approved	
232790	UMC Utrecht	Diakonessehuis Utrecht,Meander Medical Centre Amersfoort,SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors		Rare tumor of pancreas	ORPHA:180824	approved	
232790	UMC Utrecht	Diakonessehuis Utrecht,Meander Medical Centre Amersfoort,SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors		High-grade dysplasia in patients with Barrett esophagus	ORPHA:121080	approved	
232790	UMC Utrecht	Diakonessehuis Utrecht,Meander Medical Centre Amersfoort,SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors		Carcinoma of the ampulla of Vater	ORPHA:300557	approved	
232790	UMC Utrecht	Diakonessehuis Utrecht,Meander Medical Centre Amersfoort,SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors		Rare carcinoma of small intestine	ORPHA:425957	approved	
232790	UMC Utrecht	Diakonessehuis Utrecht,Meander Medical Centre Amersfoort,SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors		Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890	approved	
232790	UMC Utrecht	Diakonessehuis Utrecht,Meander Medical Centre Amersfoort,SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors		Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	ORPHA:55504	approved	
232790	UMC Utrecht	Diakonessehuis Utrecht,Meander Medical Centre Amersfoort,SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors		Cholangiocarcinoma	ORPHA:70567	approved	
232790	UMC Utrecht	Diakonessehuis Utrecht,Meander Medical Centre Amersfoort,SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors		Hepatocellular carcinoma	ORPHA:88679	approved	
232790	UMC Utrecht	Diakonessehuis Utrecht,Meander Medical Centre Amersfoort,SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors	SRACU/Oncomid Expertise Centre for stomach, esophageal, pancreas, liver and bileduct tumors		Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis	ORPHA:1372	approved	
232396	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare GI and hepatic diseases	5.1.2e	Alagille syndrome	ORPHA:52	approved	
232396	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare GI and hepatic diseases		Benign Recurrent Intrahepatic Cholestasis	ORPHA:55682	approved	
232396	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare GI and hepatic diseases		Intractable diarrhea of infancy	ORPHA:73014	approved	
232396	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare GI and hepatic diseases		Shiga toxin disease	ORPHA:905	approved	
232396	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare GI and hepatic diseases		Tuberosus sclerosis complex	ORPHA:805	approved	
232344	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital esophageal and airway diseases		Esophageal Atresia	ORPHA:1199	reject	approved
232344	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital esophageal and airway diseases		Isolated tracheoesophageal fistula	ORPHA:454750	reject	approved
232344	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital esophageal and airway diseases		Congenital tracheomalacia	ORPHA:95430	reject	approved
232127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology		Vulvar intraepithelial neoplasia	ORPHA:117343	reject	reject
232127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology		Borderline epithelial tumor of ovary	ORPHA:206473	reject	reject
232127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology	5.1.2e	Ovarian Cancer	ORPHA:213500	reject	reject
232127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology		Rare cancer of the Corpus Uteri	ORPHA:213549	reject	reject
232127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology		Rare cancer of cervix uteri	ORPHA:211761	reject	reject
232127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology		Squamous cell carcinoma of the cervix uteri	ORPHA:213767	reject	reject
232127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology		Adenocarcinoma of the cervix uteri	ORPHA:213772	reject	reject
232127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology		Gestational trophoblastic disease	ORPHA:254685	reject	reject
232127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology		Malignant epithelial tumor of ovary	ORPHA:386934	reject	reject
232127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology		Malignant non-epithelial tumor of ovary	ORPHA:386940	reject	reject
232127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology		Vulvar carcinoma	ORPHA:494418	reject	reject
232127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology		Vulvar squamous cell carcinoma	ORPHA:494448	reject	reject
232127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology	5.1.2e	Malignant Granulosacitumor of ovary	ORPHA:39915	reject	reject
232070	UMC Utrecht	Prinses Maxima Centrum - PMC	UMC Utrecht Expertise Centre for testicular and extragonadal germ cell tumors		Germ cell tumor	ORPHA:1399	approved	
232070	UMC Utrecht	Prinses Maxima Centrum - PMC	UMC Utrecht Expertise Centre for testicular and extragonadal germ cell tumors		Extragenital germ cell tumor	ORPHA:363504	approved	
232070	UMC Utrecht	Prinses Maxima Centrum - PMC	UMC Utrecht Expertise Centre for testicular and extragonadal germ cell tumors		Germ cell tumor of testis	ORPHA:363570	approved	
231949	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for neurovascular malformations and subarachnoid hemorrhage		Neurovascular malformation	ORPHA:102006	approved	
231949	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for neurovascular malformations and subarachnoid hemorrhage		Rare arteriovenous malformation	ORPHA:121266	approved	
231949	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for neurovascular malformations and subarachnoid hemorrhage		Familial cerebral saccular aneurysm	ORPHA:231180	approved	
231949	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for neurovascular malformations and subarachnoid hemorrhage		Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	ORPHA:30065	approved	
231890	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for skeletal malformations & Mobility Clinic		Osteochondritis dissecans	ORPHA:2764	approved	
231890	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for skeletal malformations & Mobility Clinic		Primary bone dysplasia	ORPHA:364559	approved	
231890	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for skeletal malformations & Mobility Clinic	5.1.2e	Dysostosis	ORPHA:666	approved	
231890	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for skeletal malformations & Mobility Clinic		Osteogenesis imperfecta	ORPHA:93453	approved	
231890	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for skeletal malformations & Mobility Clinic		Non-syndromic limb reduction defect	ORPHA:101993	reject	
231840	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for rare genetic dyslipidemia		Rare dyslipidemia	ORPHA:181422	approved	
231840	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for rare genetic dyslipidemia		Rare hyperlipidemia	ORPHA:812	approved	
231784	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for cystic fibrosis		Dysbetalipoproteinemia	ORPHA:586	approved	
231726	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare and complex epilepsies		Cystic fibrosis	ORPHA:166472	approved	
231726	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare and complex epilepsies		Monogenic disease with epilepsy	ORPHA:166478	approved	
231726	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare and complex epilepsies		Cerebral malformations with epilepsy	ORPHA:368950	approved	
231726	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare and complex epilepsies		Cerebral cortical dysplasia	ORPHA:368950	approved	
231726	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare and complex epilepsies		Dravet syndrome	ORPHA:33069	approved	

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Naam IC (NL)	IC contact person	Disease Name	Orphancode	Result	No herenverwing
231726	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare and complex epilepsies		continuous spikes and waves during sleep	ORPHA:725	approved	
231681	UMC Utrecht		Dutch moyamoya centre		5.1.2e 5.1.2e Moyamoya disease	ORPHA:2573	reject*	reject
231681	UMC Utrecht		Dutch moyamoya centre		5.1.2e Moyamoya angiopathy	ORPHA:477768	reject	reject
231681	UMC Utrecht		Dutch moyamoya centre		5.1.2e Rare disorder with a moyamoya angiopathy	ORPHA:477773	reject	reject
231619	UMC Utrecht		UMC Utrecht Familial Cancer Clinic		Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:345	reject	reject
231619	UMC Utrecht		UMC Utrecht Familial Cancer Clinic		Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	ORPHA:23324	reject	reject
231619	UMC Utrecht		UMC Utrecht Familial Cancer Clinic		Hereditary breast cancer	ORPHA:227335	reject	reject
231562	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for soft tissue tumors (OncoMid)		soft tissue sarcoma	ORPHA:3394	approved	
231562	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for soft tissue tumors (OncoMid)		Glioma tumor	ORPHA:391653	approved	
231562	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for soft tissue tumors (OncoMid)		Desmoid tumor	ORPHA:873	approved	
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		5.1.2e 5.1.2e Joubert syndrome	ORPHA:1310	reject	approved
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		Joubert syndrome and related disorders	ORPHA:140874	reject	approved
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female	ORPHA:182124	reject	approved
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		Exstrophy-epispadias complex	ORPHA:322	reject	approved
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	ORPHA:558213	reject	approved
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		Genetic nephrotic syndrome	ORPHA:564127	reject	approved
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		Alport syndrome	ORPHA:63	reject	approved
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		Nephroptosis	ORPHA:555	reject	approved
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		Urogenital tract malformation	ORPHA:83003	reject	approved
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		Renal or urinary tract malformation	ORPHA:93545	reject	approved
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		Non-syndromic renal or urinary tract malformation	ORPHA:93546	reject	approved
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		Familial cystic renal disease	ORPHA:33587	reject	approved
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		Rare renal tubular disease	ORPHA:336023	reject	approved
231492	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders		Rare genetic renal disease	ORPHA:36056	reject	approved
230531	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)		5.1.2e Genetic cardiac rhythm disease	ORPHA:101934	reject*	
230531	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)		Aortic arch defects	ORPHA:1332	reject*	
230531	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)		Coarctation syndrome	ORPHA:138	reject*	
230531	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)		Rare cardiomyopathy	ORPHA:367848	reject*	
230531	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)		Rare cardiac rhythm disease	ORPHA:318426	reject*	
230531	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)		5.1.2e [ ] disease	ORPHA:3387	reject*	
230531	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)		Taxane arteritis	ORPHA:3387	reject*	
230531	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)		Rare vascular malformation of major vessels	ORPHA:458844	reject*	
230531	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)		5.1.2e Genetic cardiac malformation	ORPHA:477805	reject*	
230531	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)		5.1.2e Alagille syndrome	ORPHA:52	reject*	
230531	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)		5.1.2e Zeb11.2 deletion syndrome	ORPHA:567	reject*	
230531	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)		5.1.2e Noonan syndrome	ORPHA:548	reject*	
230531	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise centre for congenital heart defects (CAH)		5.1.2e Rare surgical cardiac disease	ORPHA:97965	reject*	
230454	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for inherited metabolic diseases (OMD-UMCU)		5.1.2e Disorder of folate metabolism and transport	ORPHA:285657	approved	
230454	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for inherited metabolic diseases (OMD-UMCU)		5.1.2e Disorder of carnitine cycle and transport	ORPHA:309130	approved	
230454	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for inherited metabolic diseases (OMD-UMCU)		5.1.2e Inborn errors of metabolism	ORPHA:58367	reject	reject
230454	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for inherited metabolic diseases (OMD-UMCU)		5.1.2e Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	ORPHA:79174	approved	
230454	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for inherited metabolic diseases (OMD-UMCU)		5.1.2e Disorder of purine or pyrimidine metabolism	ORPHA:79224	approved	
230398	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for diagnosis and treatment of thoracic outlet syndrome		Neurogenic thoracic outlet syndrome	ORPHA:300073	reject	
230398	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for diagnosis and treatment of thoracic outlet syndrome		Arterial thoracic outlet syndrome	ORPHA:357107	reject	
230398	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for diagnosis and treatment of thoracic outlet syndrome		Venous thoracic outlet syndrome	ORPHA:357133	reject	
230398	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for diagnosis and treatment of thoracic outlet syndrome		Thoracic outlet syndrome	ORPHA:97330	approved	
230398	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for diagnosis and treatment of thoracic outlet syndrome		Rare surgical thoracic diseases	ORPHA:97962	reject	
230344	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for uveitis		primary intraocular lymphoma	ORPHA:279504	approved	
230344	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for uveitis		Intermediate uveitis	ORPHA:279914	approved	
230344	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for uveitis		anterior uveitis	ORPHA:280886	approved	
230344	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for uveitis		posterior uveitis	ORPHA:280892	approved	
230344	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for uveitis		periorbital	ORPHA:280898	approved	
230142	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare neoplastic diseases of the skull base, head and neck		Meningioma	ORPHA:2495	reject	reject
230142	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare neoplastic diseases of the skull base, head and neck		5.1.2e Neurofibromatosis type 1	ORPHA:636	reject	reject
230142	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare neoplastic diseases of the skull base, head and neck		5.1.2e Neurofibromatosis type 2	ORPHA:637	reject	reject
230142	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for rare neoplastic diseases of the skull base, head and neck		5.1.2e Schwannomas	ORPHA:39323	reject	reject
229597	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology		5.1.2e B-cell non-Hodgkin lymphoma	ORPHA:175935	approved	
229597	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology		Multiple myeloma	ORPHA:29073	approved	
229597	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology		5.1.2e Waldenström macroglobulinemia	ORPHA:33226	approved	
229597	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology		5.1.2e Graft versus Host Disease	ORPHA:38812	approved	
229597	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology		Primary central nervous system lymphoma	ORPHA:46135	approved	
229597	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology		5.1.2e Acute lymphoblastic leukemia	ORPHA:513	approved	
229597	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology		5.1.2e Acute myeloid leukemia	ORPHA:518	approved	
229597	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology		5.1.2e Non-Hodgkin Lymphoma	ORPHA:547	approved	
229597	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology		5.1.2e B-cell chronic lymphocytic leukemia	ORPHA:57038	approved	
229597	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology		5.1.2e AL amyloidosis	ORPHA:85443	approved	
229597	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology		5.1.2e Myeloproliferative neoplasm	ORPHA:98274	approved	
229597	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for malignant hematology		5.1.2e Plasma cell tumor	ORPHA:98282	approved	
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases		5.1.2e Genetic skeletal muscle disease	ORPHA:206634	approved	
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases		5.1.2e Acquired skeletal muscle disease	ORPHA:206638	approved	
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases		Non-dystrophic myopathy	ORPHA:206656	approved	

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Name (IC: EN)	IC contact person	Disease Name	Orphancode	Result	No heroverweging
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases	5.1.2e	Bulbospinal muscular atrophy	ORPHA:206701	approved	
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases		Chronic polyradiculoneuropathy	ORPHA:308978	approved	
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases	5.1.2e	Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy	ORPHA:209010	approved	
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases		Multifocal motor neuropathy	ORPHA:643	approved	
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases	5.1.2e	Neuromuscular disease	ORPHA:68381	approved	
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases		Cerebral periaxial muscular atrophy	ORPHA:79	approved	
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases	5.1.2e	Asymptomatic lateral sclerosis	ORPHA:303	approved	
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases		ATFV30M amyloidosis	ORPHA:85447	reject	approved
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases	5.1.2e	Muscular dystrophy	ORPHA:98473	approved	
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases		Neuromuscular junction disease	ORPHA:98493	approved	
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases	5.1.2e	Motor axonal neuropathy	ORPHA:98497	approved	
229541	UMC Utrecht		UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases		Motor Neuron Disease	ORPHA:98503	approved	
229421	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for vascular anomalies	5.1.2e	Rare vascular tumor	ORPHA:211217	approved	
229421	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for vascular anomalies		Rare capillary malformation	ORPHA:211247	reject	
229421	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for vascular anomalies	5.1.2e	Rare venous malformation	ORPHA:211252	reject	
229421	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for vascular anomalies		Complex vascular malformation with associated anomalies	ORPHA:211277	reject	
229421	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for vascular anomalies	5.1.2e	Rare lymphatic malformation	ORPHA:2415	reject	
229421	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for vascular anomalies		Facial cleft	ORPHA:141129	reject	
229365	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies	5.1.2e	Oldocranial dysplasia	ORPHA:32452	reject	
229365	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies		Craniosynostosis	ORPHA:1533	reject	
229365	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies	5.1.2e	Craniofacial dysplasia	ORPHA:355896	reject	approved
229365	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies		Oronasoalveolar dysplasia	ORPHA:356297	reject	
229365	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies	5.1.2e	Hyposphadias	ORPHA:356212	reject	approved
229365	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies		Paralytic facial malformation	ORPHA:356224	reject	
229365	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies	5.1.2e	Syndrome or malformation associated with head and neck malformations	ORPHA:356247	reject	reject
229365	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies		Rare dental or periodontal disorder	ORPHA:46003	reject	approved
229365	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies	5.1.2e	Cleft lip with or without cleft palate	ORPHA:895	reject	approved
229365	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies		Cleft palate	ORPHA:2034	reject	approved
229365	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies	5.1.2e	Temporomandibular joint anomaly	ORPHA:310583	reject	
229365	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies		Ameioblastoma	ORPHA:314439	approved	approved
229365	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies	5.1.2e	Periodic fever syndromes	ORPHA:301095	approved	
228789	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies		Primary immunodeficiency	ORPHA:301097	approved	approved
228789	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies	5.1.2e	Rare systemic or rheumatological disease of childhood	ORPHA:286342	reject	
228789	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies		Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis	ORPHA:324964	reject	reject
228789	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies	5.1.2e	Juvenile idiopathic inflammatory myopathy	ORPHA:326986	approved	
228789	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies		Polysplastic juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:404580	approved	
228789	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies	5.1.2e	Vasculitis	ORPHA:52759	reject	
228789	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies		Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:85410	reject	approved
228789	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies	5.1.2e	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:85414	reject	approved
228789	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies		Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:85436	reject	approved
228789	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies	5.1.2e	Juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:32	approved	
228789	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies		Pediatric systemic lupus erythematosus	ORPHA:93552	approved	
228789	UMC Utrecht		UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies	5.1.2e	Rare systemic or rheumatologic disease	ORPHA:36021	reject	reject
228696	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors		Adrenal/paraganglial tumor	ORPHA:300081	approved	
228696	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors	5.1.2e	Central diabetes insipidus	ORPHA:178020	approved	
228696	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors		Rare hypothalamic or pituitary disease	ORPHA:381384	approved	
228696	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors	5.1.2e	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	ORPHA:29072	approved	
228696	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors		Prostate cancer	ORPHA:2965	approved	
228696	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors	5.1.2e	Congenital adrenal hyperplasia	ORPHA:418	approved	
228696	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors		Cranioopharyngoma	ORPHA:54595	approved	
228696	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors	5.1.2e	Multiple endocrine neoplasia type 1	ORPHA:652	approved	
228696	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors		Multiple endocrine neoplasia type 2	ORPHA:653	approved	
228696	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors	5.1.2e	Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877	reject	
228696	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors		Von Hippel Lindau disease	ORPHA:892	approved	
228696	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors	5.1.2e	Acquired pituitary hormone deficiency	ORPHA:95502	approved	
228696	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise Centre for rare endocrine tumors		Pituitary adenoma	ORPHA:301098	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek	5.1.2e	Constitutional neutropenia	ORPHA:301987	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek		Sideroblastic anemia	ORPHA:1047	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek	5.1.2e	Blackfan-Diamond anemia	ORPHA:124	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek		Dyskeratosis congenita	ORPHA:1375	reject	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek	5.1.2e	Sickle cell anemia	ORPHA:232	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek		Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	ORPHA:248315	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek	5.1.2e	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	ORPHA:248326	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek		Immune thrombocytopenia	ORPHA:3002	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek	5.1.2e	Hemophilia	ORPHA:448	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek		Immunohepatopathy	ORPHA:68364	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek	5.1.2e	Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency	ORPHA:766	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek		Congenital dyserythropoietic anemia	ORPHA:85	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek	5.1.2e	Van Willebrand disease	ORPHA:803	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek		Rare constitutional hemolytic anemia due to a red cell membrane anomaly	ORPHA:98364	approved	
228667	UMC Utrecht	NKI-AvL	UMC Utrecht Expertise centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis, Van Creveldekiniek		Rare constitutional hemolytic anemia due to an enzyme disorder	ORPHA:98369	approved	

AIMS ID	Hospital	Partner Organization(s)	Naam EC (EN)	Je contactpersoon	Disease Name	Orghcode	Besluit	Na heroverweging
199609	NKI-JvL	UMC Utrecht	Expert Center of Neuroendocrine carcinomas	5.1.2e	Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877	approved	
					reject*: informatie niet aangeleverd door kandidaat EC			
					reject**: eerder afgewezen o.b.v. ingangstoets			



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	232127	
Assessment Number:	G-11-32	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for gynaecological oncology	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:213761	Rare cancer of cervix uteri	Reject
ORPHA:213772	Adenocarcinoma of the cervix uteri	Reject
ORPHA:213767	Squamous cell carcinoma of the cervix uteri	Reject
ORPHA:494418	Vulvar carcinoma	Reject
ORPHA:137583	Vulvar intraepithelial neoplasia	Reject
ORPHA:494448	Vulvar squamous cell carcinoma	Reject
ORPHA:213500	Ovarian Cancer	Reject
ORPHA:206473	Borderline epithelial tumor of ovary	Reject
ORPHA:398934	Malignant epithelial tumor of ovary	Reject
ORPHA:398940	Malignant non-epithelial tumor of ovary	Reject
ORPHA:99915	Malignant Granulosaceltumor of ovary	Reject
ORPHA:213569	Rare cancer of the Corpus Uteri	Reject
ORPHA:254685	Gestational trophoblastic disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

--	--	--

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare cancer of cervix uteri	Orphacode:	ORPHA:213761
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Adenocarcinoma of the cervix uteri	Orphacode:	ORPHA:213772
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Squamous cell carcinoma of the cervix uteri	Orphacode:	ORPHA:213767
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Vulvar carcinoma	Orphacode:	ORPHA:494418
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Vulvar intraepithelial neoplasia	Orphacode:	ORPHA:137583
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Vulvar squamous cell carcinoma	Orphacode:	ORPHA:494448
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Ovarian Cancer	Orphacode:	ORPHA:213500
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Borderline epithelial tumor of ovary	Orphacode:	ORPHA:206473
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.9.1 Checks 9 - Checks



Condition:	Malignant epithelial tumor of ovary	Orphacode:	ORPHA:398934
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Malignant non-epithelial tumor of ovary	Orphacode:	ORPHA:398940
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Malignant Granulosaceltumor of ovary	Orphacode:	ORPHA:99915
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Rare cancer of the Corpus Uteri	Orphacode:	ORPHA:213569
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Gestational trophoblastic disease	Orphacode:	ORPHA:254685
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare cancer of cervix uteri		Orphacode:	ORPHA:213761	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Adenocarcinoma of the cervix uteri		Orphacode:	ORPHA:213772	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Squamous cell carcinoma of the cervix uteri		Orphacode:	ORPHA:213767	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vulvar carcinoma		Orphacode:	ORPHA:494418	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vulvar intraepithelial neoplasia		Orphacode:	ORPHA:137583	

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vulvar squamous cell carcinoma		Orphacode:	ORPHA:494448	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ovarian Cancer		Orphacode:	ORPHA:213500	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Borderline epithelial tumor of ovary		Orphacode:	ORPHA:206473	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malignant epithelial tumor of ovary		Orphacode:	ORPHA:398934	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malignant non-epithelial tumor of ovary		Orphacode:	ORPHA:398940	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malignant Granulosaceltumor of ovary		Orphacode:	ORPHA:99915	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare cancer of the Corpus Uteri		Orphacode:	ORPHA:213569	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Gestational trophoblastic disease		Orphacode:	ORPHA:254685	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	232244	
Assessment Number:	G-7-11	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for congenital esophageal and airway diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1199	Esophageal Atresia	Final Approved
ORPHA:95430	Congenital tracheomalacia	Final Approved
ORPHA:454750	Isolated tracheoesophageal fistula	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		
1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

2.1.1 Checks 1 - Checks			
Condition:	Esophageal Atresia	Orphacode:	ORPHA:1199
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
2.2.1 Checks 2 - Checks			
Condition:	Congenital tracheomalacia	Orphacode:	ORPHA:95430
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Isolated tracheoesophageal fistula	Orphacode:	ORPHA:454750
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Esophageal Atresia		Orphacode:	ORPHA:1199	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital tracheomalacia		Orphacode:	ORPHA:95430	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Isolated tracheoesophageal fistula		Orphacode:	ORPHA:454750	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	235388	
Assessment Number:	G-2-11	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:156249	Larynx anomaly	Final Approved
ORPHA:2373	Congenital laryngomalacia	Final Approved
ORPHA:141121	Congenital subglottic stenosis	Reject
ORPHA:156252	Tracheal anomaly	Final Approved
ORPHA:156246	Nose & Cavum anomaly	Reject
ORPHA:137914	Choanal atresia	Reject
ORPHA:162516	Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis	Reject
ORPHA:141103	Nasal dermoid cyste	Reject
ORPHA:141219	Nasal dorsum fistulae	Reject
ORPHA:141118	Nasal encephalocele	Reject
ORPHA:141083	Nasolacrimalduct cyst	Reject
ORPHA:164004	Middle ear anomaly	Final Approved
ORPHA:420402	Semicircular canal dehiscence syndrome	Reject
ORPHA:156243	Pinnae and external audictory canal anomaly	Reject
ORPHA:96333	Rare otorhinolaryngological malformation	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team:	Ja	



opleiding en continuïteit	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5	Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité
	5.1.5

1.6	Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):	
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

--	--	--

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Larynx anomaly	Orphacode:	ORPHA:156249
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Congenital laryngomalacia	Orphacode:	ORPHA:2373
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Congenital subglottic stenosis	Orphacode:	ORPHA:141121
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Tracheal anomaly	Orphacode:	ORPHA:156252
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Nose & Cavum anomaly	Orphacode:	ORPHA:156246
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Choanal atresia	Orphacode:	ORPHA:137914
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis	Orphacode:	ORPHA:162516
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Nasal dermoid cyste	Orphacode:	ORPHA:141103
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.9.1 Checks 9 - Checks

Condition:	Nasal dorsum fistulae	Orphacode:	ORPHA:141219
------------	-----------------------	------------	--------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Nasal encephalocele	Orphacode:	ORPHA:141118
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Nasolacrimalduct cyst	Orphacode:	ORPHA:141083
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Middle ear anomaly	Orphacode:	ORPHA:164004
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Semicircular canal dehiscence syndrome	Orphacode:	ORPHA:420402
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:	Pinnae and external auditory canal anomaly	Orphacode:	ORPHA:156243
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.15.1 Checks 15 - Checks</b>			
Condition:	Rare otorhinolaryngological malformation	Orphacode:	ORPHA:96333
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Larynx anomaly		Orphacode:	ORPHA:156249	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital laryngomalacia		Orphacode:	ORPHA:2373	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital subglottic stenosis		Orphacode:	ORPHA:141121	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.4.1 Indicatoren 4<sup>1,2</sup> Indicatoren

Condition:	Tracheal anomaly		Orphacode:	ORPHA:156252	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Nose & Cavum anomaly		Orphacode:	ORPHA:156246	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Choanal atresia		Orphacode:	ORPHA:137914	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis		Orphacode:	ORPHA:162516	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Nasal dermoid cyste		Orphacode:	ORPHA:141103	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Nasal dorsum fistulae		Orphacode:	ORPHA:141219	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Nasal encephalocele		Orphacode:	ORPHA:141118	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren

Condition:	Nasolacrimalduct cyst		Orphacode:	ORPHA:141083	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren

Condition:	Middle ear anomaly		Orphacode:	ORPHA:164004	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren

Condition:	Semicircular canal dehiscence syndrome		Orphacode:	ORPHA:420402	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pinnae and external auditory canal anomaly		Orphacode:	ORPHA:156243	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare otorhinolaryngological malformation		Orphacode:	ORPHA:96333	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	228789	
Assessment Number:	G-22-11	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies	
Name main contact:	S. J. 2e	

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:280342	Rare systemic or rheumatological disease of childhood	Reject
ORPHA:92	Juvenile idiopathic arthritis	Final Approved
ORPHA:404580	Polyarticular juvenile idiopathic arthritis	Final Approved
ORPHA:85410	Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis	Final Approved
ORPHA:85414	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis	Final Approved
ORPHA:85436	Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis	Final Approved
ORPHA:329888	Juvenile idiopathic inflammatory myopathy	Final Approved
ORPHA:93552	Pediatric systemic lupus erythematosus	Final Approved
ORPHA:52759	Vasculitis	Reject
ORPHA:98023	Rare systemic or rheumatologic disease	Reject
ORPHA:101997	Primary immunodeficiency	Final Approved
ORPHA:101995	Periodic fever syndromes	Final Approved
ORPHA:324964	Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis	Reject

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt	Ja



organisatie(s)	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
---------	---------------	----------------

5.1.5

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare systemic or rheumatological disease of childhood	Orphacode:	ORPHA:280342
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja



**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Juvenile idiopathic arthritis	Orphacode:	ORPHA:92
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Polyarticular juvenile idiopathic arthritis	Orphacode:	ORPHA:404580
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis	Orphacode:	ORPHA:85410
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.5.1 Checks 5 - Checks**

Condition:	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis	Orphacode:	ORPHA:85414
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.6.1 Checks 6 - Checks**

Condition:	Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis	Orphacode:	ORPHA:85436
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.7.1 Checks 7 - Checks**

Condition:	Juvenile idiopathic inflammatory myopathy	Orphacode:	ORPHA:329888
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.8.1 Checks 8 - Checks**

Condition:	Pediatric systemic lupus erythematosus	Orphacode:	ORPHA:93552
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.9.1 Checks 9 - Checks**

Condition:	Vasculitis	Orphacode:	ORPHA:52759
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.10.1 Checks 10 - Checks**

Condition:	Rare systemic or rheumatologic disease	Orphacode:	ORPHA:98023
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.11.1 Checks 11 - Checks**

Condition:	Primary immunodeficiency	Orphacode:	ORPHA:101997
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.12.1 Checks 12 - Checks**

Condition:	Periodic fever syndromes	Orphacode:	ORPHA:101995
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis	Orphacode:	ORPHA:324964
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	
<b>2.15.1 Checks 15 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare systemic or rheumatological disease of childhood		Orphacode:	ORPHA:280342	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Juvenile idiopathic arthritis		Orphacode:	ORPHA:92	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Polyarticular juvenile idiopathic arthritis		Orphacode:	ORPHA:404580	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis		Orphacode:	ORPHA:85410	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis		Orphacode:	ORPHA:85414	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					

Condition:	Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis		Orphacode:	ORPHA:85436	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren</b>					
Condition:	Juvenile idiopathic inflammatory myopathy		Orphacode:	ORPHA:329888	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pediatric systemic lupus erythematosus		Orphacode:	ORPHA:93552	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vasculitis		Orphacode:	ORPHA:52759	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare systemic or rheumatologic disease		Orphacode:	ORPHA:98023	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary immunodeficiency		Orphacode:	ORPHA:101997	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Periodic fever syndromes		Orphacode:	ORPHA:101995	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis		Orphacode:	ORPHA:324964	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	
<b>3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:	6.1 en 6.2: Onderzoek:

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	229541	
Assessment Number:	G-14-6	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68381	Neuromuscular disease	Final Approved
ORPHA:98503	Motor Neuron Disease	Final Approved
ORPHA:803	Amyotrophic lateral sclerosis	Final Approved
ORPHA:70	Proximal spinal muscular atrophy	Final Approved
ORPHA:206701	Bulbospinal muscular atrophy	Final Approved
ORPHA:98497	Genetic peripheral neuropathy	Final Approved
ORPHA:209010	Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy	Final Approved
ORPHA:641	Multifocal motor neuropathy	Final Approved
ORPHA:208978	Chronic polyradiculoneuropathy	Final Approved
ORPHA:85447	ATTRV30M amyloidosis	Final Approved
ORPHA:98491	Neuromuscular junction disease	Final Approved
ORPHA:206634	Genetic skeletal muscle disease	Final Approved
ORPHA:98473	Muscular dystrophy	Final Approved
ORPHA:206656	Non-dystrophic myopathy	Final Approved
ORPHA:206638	Acquired skeletal muscle disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team:	Ja	

opleiding en continuïteit	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5	Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité
	5.1.5

1.6	Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):	
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten

		5.1.5
--	--	-------



	5.1.5	

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Neuromuscular disease	Orphacode:	ORPHA:68381
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Motor Neuron Disease	Orphacode:	ORPHA:98503
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Amyotrophic lateral sclerosis	Orphacode:	ORPHA:803
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Proximal spinal muscular atrophy	Orphacode:	ORPHA:70
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Bulbospinal muscular atrophy	Orphacode:	ORPHA:206701
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja



door RvB:		door RvB:	
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Genetic peripheral neuropathy	Orphacode:	ORPHA:98497
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy	Orphacode:	ORPHA:209010
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Multifocal motor neuropathy	Orphacode:	ORPHA:641
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Chronic polyradiculoneuropathy	Orphacode:	ORPHA:208978
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	ATTRV30M amyloidosis	Orphacode:	ORPHA:85447
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Neuromuscular junction disease	Orphacode:	ORPHA:98491
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Genetic skeletal muscle disease	Orphacode:	ORPHA:206634
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Muscular dystrophy	Orphacode:	ORPHA:98473
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:	Non-dystrophic myopathy	Orphacode:	ORPHA:206656
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.15.1 Checks 15 - Checks</b>			
Condition:	Acquired skeletal muscle disease	Orphacode:	ORPHA:206638

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
--------------------	----	--------------------	----

### 3. Indicatoren

3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Neuromuscular disease		Orphacode:	ORPHA:68381	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Motor Neuron Disease		Orphacode:	ORPHA:98503	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Amyotrophic lateral sclerosis		Orphacode:	ORPHA:803	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Proximal spinal muscular atrophy		Orphacode:	ORPHA:70	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren					
Condition:	Bulbospinal muscular atrophy		Orphacode:	ORPHA:206701	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:	Genetic peripheral neuropathy		Orphacode:	ORPHA:98497	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren					
Condition:	Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy		Orphacode:	ORPHA:209010	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren					
Condition:	Multifocal motor neuropathy		Orphacode:	ORPHA:641	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren					

Condition:	Chronic polyradiculoneuropathy		Orphacode:	ORPHA:208978	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	ATTRV30M amyloidosis		Orphacode:	ORPHA:85447	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neuromuscular junction disease		Orphacode:	ORPHA:98491	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren</b>					
Condition:	Genetic skeletal muscle disease		Orphacode:	ORPHA:206634	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren</b>					
Condition:	Muscular dystrophy		Orphacode:	ORPHA:98473	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non-dystrophic myopathy		Orphacode:	ORPHA:206656	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.15.1 Indicatoren 15 - Indicatoren</b>					
Condition:	Acquired skeletal muscle disease		Orphacode:	ORPHA:206638	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	229365	
Assessment Number:	G-2-12	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies	
Name main contact:	5. 5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1991	Cleft lip with or without cleft palate	Final Approved
ORPHA:2014	Cleft palate	Final Approved
ORPHA:141229	Facial cleft	Reject
ORPHA:156207	Macroglossia	Reject
ORPHA:155896	Otomandibular dysplasia	Final Approved
ORPHA:156224	Paralytic facial malformation	Reject
ORPHA:156237	Syndrome or malformation associated with head and neck malformations	Reject
ORPHA:1452	Cleidocranial dysplasia	Reject
ORPHA:164001	Rare odontal or periodontal disorder	Final Approved
ORPHA:1531	Craniosynostosis	Reject
ORPHA:314419	Ameloblastoma	Final Approved
ORPHA:156212	Hypoglossia/aglossia	Final Approved
ORPHA:210581	Temporomandibular joint anomaly	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	

11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Cleft lip with or without cleft palate	Orphacode:	ORPHA:1991
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Cleft palate	Orphacode:	ORPHA:2014
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Otomandibular dysplasia	Orphacode:	ORPHA:155896
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks



Condition:	Syndrome or malformation associated with head and neck malformations	Orphacode:	ORPHA:156237
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Rare odontal or periodontal disorder	Orphacode:	ORPHA:164001
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.6.1 Checks 6 - Checks</b>			
Condition:	Ameloblastoma	Orphacode:	ORPHA:314419
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.7.1 Checks 7 - Checks</b>			
Condition:	Hypoglossia/aglossia	Orphacode:	ORPHA:156212
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.8.1 Checks 8 - Checks</b>			
Condition:	Cleidocranial dysplasia	Orphacode:	ORPHA:1452
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Rare odontal or periodontal disorder	Orphacode:	ORPHA:164001
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Craniosynostosis	Orphacode:	ORPHA:1531
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Ameloblastoma	Orphacode:	ORPHA:314419
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Hypoglossia/aglossia	Orphacode:	ORPHA:156212
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Temporomandibular joint anomaly	Orphacode:	ORPHA:210581
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

## 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Cleft lip with or without cleft palate		Orphacode:	ORPHA:1991	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Cleft palate		Orphacode:	ORPHA:2014	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Otomandibular dysplasia		Orphacode:	ORPHA:155896	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Syndrome or malformation associated with head and neck malformations		Orphacode:	ORPHA:156237	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Rare odontal or periodontal disorder		Orphacode:	ORPHA:164001	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Ameloblastoma		Orphacode:	ORPHA:314419	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Hypoglossia/aglossia		Orphacode:	ORPHA:156212	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Cleidocranial dysplasia		Orphacode:	ORPHA:1452	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

## 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Rare odontal or periodontal disorder		Orphacode:	ORPHA:164001	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t



## 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Craniosynostosis		Orphacode:	ORPHA:1531	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

## 3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren

Condition:	Ameloblastoma		Orphacode:	ORPHA:314419	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

## 3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren

Condition:	Hypoglossia/aglossia		Orphacode:	ORPHA:156212	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

## 3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren

Condition:	Temporomandibular joint anomaly		Orphacode:	ORPHA:210581	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	230142	
Assessment Number:	G-15-11	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for rare neoplastic diseases of the skull base, head and neck	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:636	Neurofibromatosis type 1	Reject
ORPHA:637	Neurofibromatosis type 2	Reject
ORPHA:93921	Schwannomatoses	Reject
ORPHA:2495	Meningioma	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		

5.1.5

**1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):**

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

**2. Checks****2.1.1 Checks 1 - Checks**

Condition:	Neurofibromatosis type 1	Orphacode:	ORPHA:636
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.2.1 Checks 2 - Checks**

Condition:	Neurofibromatosis type 2	Orphacode:	ORPHA:637
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.3.1 Checks 3 - Checks**

Condition:	Schwannomatosis	Orphacode:	ORPHA:93921
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**2.4.1 Checks 4 - Checks**

Condition:	Meningioma	Orphacode:	ORPHA:2495
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

**3. Indicatoren****3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Neurofibromatosis type 1		Orphacode:	ORPHA:636	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Neurofibromatosis type 2		Orphacode:	ORPHA:637	
1.1, 3.1 en 3.2:	Neen	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

Zorgpad:		normenkaders:			
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Schwannomatoses		Orphacode:	ORPHA:93921	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Meningioma		Orphacode:	ORPHA:2495	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	230454	
Assessment Number:	G-18-13	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	
Name main contact:	5.1.2e	

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:79174	Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	Final Approved
ORPHA:79224	Disorder of purine or pyrimidine metabolism	Final Approved
ORPHA:285657	Disorder of folate metabolism and transport	Final Approved
ORPHA:68367	Rare inborn errors of metabolism	Reject
ORPHA:309130	Disorder of carnitine cycle and transport	Final Approved

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité	
5.1.5	

5.1.5

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	Orphacode:	ORPHA:79174
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Disorder of purine or pyrimidine metabolism	Orphacode:	ORPHA:79224
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Disorder of folate metabolism and transport	Orphacode:	ORPHA:285657
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:	Rare inborn errors of metabolism	Orphacode:	ORPHA:68367
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.5.1 Checks 5 - Checks</b>			
Condition:	Disorder of carnitine cycle and transport	Orphacode:	ORPHA:309130
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism		Orphacode:	ORPHA:79174	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder of purine or pyrimidine metabolism		Orphacode:	ORPHA:79224	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder of folate metabolism and transport		Orphacode:	ORPHA:285657	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 <sup>1,2</sup> Indicatoren</b>					
Condition:	Rare inborn errors of metabolism		Orphacode:	ORPHA:68367	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Disorder of carnitine cycle and transport		Orphacode:	ORPHA:309130	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	231492	
Assessment Number:	G-13-3	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98056	Rare genetic renal disease	Final Approved
ORPHA:506213	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	Final Approved
ORPHA:93545	Renal or urinary tract malformation	Final Approved
ORPHA:83001	Urogenital tract malformation	Final Approved
ORPHA:182124	Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female	Final Approved
ORPHA:93546	Non-syndromic renal or urinary tract malformation	Final Approved
ORPHA:322	Exstrophy-epispadias complex	Final Approved
ORPHA:93587	Familial cystic renal disease	Final Approved
ORPHA:93603	Rare renal tubular disease	Final Approved
ORPHA:655	Nephronophthisis	Final Approved
ORPHA:140874	Joubert syndrome and related disorders	Final Approved
ORPHA:110	Bardet-Biedl syndrome	Final Approved
ORPHA:63	Alport syndrome	Final Approved
ORPHA:564127	Genetic nephrotic syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	

9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5
-------

1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		



## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare genetic renal disease	Orphacode:	ORPHA:98056
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	Orphacode:	ORPHA:506213
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Renal or urinary tract malformation	Orphacode:	ORPHA:93545
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Urogenital tract malformation	Orphacode:	ORPHA:83001
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female	Orphacode:	ORPHA:182124
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Non-syndromic renal or urinary tract malformation	Orphacode:	ORPHA:93546
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Exstrophy-epispadias complex	Orphacode:	ORPHA:322
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Familial cystic renal disease	Orphacode:	ORPHA:93587
Aanvraag	Ja	Aanvraag	Ja

door RvB:		door RvB:	
<b>2.9.1 Checks 9 - Checks</b>			
Condition:	Rare renal tubular disease	Orphacode:	ORPHA:93603
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.10.1 Checks 10 - Checks</b>			
Condition:	Nephronophthisis	Orphacode:	ORPHA:655
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.11.1 Checks 11 - Checks</b>			
Condition:	Joubert syndrome and related disorders	Orphacode:	ORPHA:140874
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.12.1 Checks 12 - Checks</b>			
Condition:	Bardet-Biedl syndrome	Orphacode:	ORPHA:110
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.13.1 Checks 13 - Checks</b>			
Condition:	Alport syndrome	Orphacode:	ORPHA:63
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.14.1 Checks 14 - Checks</b>			
Condition:	Genetic nephrotic syndrome	Orphacode:	ORPHA:564127
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare genetic renal disease		Orphacode:	ORPHA:98056	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant		Orphacode:	ORPHA:506213	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Renal or urinary tract malformation		Orphacode:	ORPHA:93545	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.4.1 Indicatoren 4<sup>1,2</sup> - Indicatoren**

Condition:	Urogenital tract malformation		Orphacode:	ORPHA:83001	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female		Orphacode:	ORPHA:182124	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren**

Condition:	Non-syndromic renal or urinary tract malformation		Orphacode:	ORPHA:93546	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren**

Condition:	Exstrophy-epispadias complex		Orphacode:	ORPHA:322	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren**

Condition:	Familial cystic renal disease		Orphacode:	ORPHA:93587	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren**

Condition:	Rare renal tubular disease		Orphacode:	ORPHA:93603	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren**

Condition:	Nephronophthisis		Orphacode:	ORPHA:655	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren**

Condition:	Joubert syndrome and related disorders		Orphacode:	ORPHA:140874	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren**

Condition:	Bardet-Biedl syndrome		Orphacode:	ORPHA:110	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.13.1 Indicatoren 13 - Indicatoren

Condition:	Alport syndrome		Orphacode:	ORPHA:63	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3.14.1 Indicatoren 14 - Indicatoren

Condition:	Genetic nephrotic syndrome		Orphacode:	ORPHA:564127	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	231619	
Assessment Number:	G-15-9	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Familial Cancer Clinic	
Name main contact:	5.1.2e	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Reject
ORPHA:227535	Hereditary breast cancer	Reject
ORPHA:213524	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		
1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité		
5.1.5		



## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Orphacode:	ORPHA:145
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Hereditary breast cancer	Orphacode:	ORPHA:227535
------------	--------------------------	------------	--------------

Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	Orphacode:	ORPHA:213524
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.4.1 Checks 4 - Checks</b>			
Condition:		Orphacode:	
Aanvraag door RvB:		Aanvraag door RvB:	

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome		Orphacode:	ORPHA:145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary breast cancer		Orphacode:	ORPHA:227535	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome		Orphacode:	ORPHA:213524	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	UMC Utrecht
AIMS ID:	231681
Assessment Number:	G-9-7
Name center of expertise:	Dutch moyamoya centre
Name main contact:	5.1.2e

## 1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:477771	Rare disorder with a moyamoya angiopathy	Reject
ORPHA:477768	Moyamoya angiopathy	Reject
ORPHA:2573	Moyamoya disease	Reject

## 1.3 Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	n.v.t

## 1.4 Indicators

Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

## 1.6 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):

PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

## 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Zeldzame aandoening met een moyamoya angiopathie	Orphacode:	ORPHA:477771
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

## 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Moyamoya angiopathy	Orphacode:	ORPHA:477768
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja
<b>2.3.1 Checks 3 - Checks</b>			
Condition:	Moyamoya disease	Orphacode:	ORPHA:2573
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

<b>3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren</b>					
Condition:	Zeldzame aandoening met een moyamoya angiopathie		Orphacode:	ORPHA:477771	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Moyamoya angiopathy		Orphacode:	ORPHA:477768	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Moyamoya disease		Orphacode:	ORPHA:2573	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

[illegible]

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Universitair Medisch Centrum Utrecht  
De voorzitter van de Raad van Bestuur  
T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 85500 3508 GA Utrecht

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79 11  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen via**  
erkenningECZA@minvws.nl

Datum 05-04-2024  
Betreft Ambtshalve herziening besluit inzake de aanvraag  
erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen  
2021(ECZA)

**Kenmerk**  
3803342-1064078-CZ

**Bijlagen**  
3

**Uw brief**

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Geachte 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2021, met kenmerk 3261525-1015898-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking.

Tegen het besluit van 30 september 2021 heeft u op 10 november 2021 een bezwaarschrift ingediend. Het beoordelingscomité heeft naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd. Naar aanleiding van dat advies is de beschikking van 30 september 2021, bij besluit van 2 maart 2022, met kenmerk 3331691-1025874-CZ, herzien (**Bijlage 2**).

Naar aanleiding van het bezwaarschrift van Patiëntenplatform Sarcomen van 10 november 2021, over de erkenning aan twee expertisecentra van het Universitair Medisch Centrum Utrecht (UMCU) is bij de beslissing op bezwaar van 28 november 2023 (aan Sarcomen), de erkenning voor OncoMid AIMS 231562 (afgegeven bij besluit van 30 september 2021, kenmerk 3261525-1015898-CZ) ingetrokken. De intrekking volgt naar aanleiding van het advies van het Beoordelingscomité van 29 september 2022 (**Bijlage 3**). In het advies staat ook aangegeven dat de in 2021 afgegeven erkenning van Glomus tumor ORPHA: 391651 blijft behouden en in overleg met het centrum onder een andere naam van het UMCU gehangen wordt. Een afschrift van de beslissing op bezwaar is aan u verzonden.

Naar aanleiding van het advies van het Beoordelingscomité wijzig ik met deze ambtshalve herziening uw beschikking van 30 september 2021, met kenmerk 3261525-1015898-CZ, ten aanzien van het expertisecentrum:

- UMC Utrecht Expertise Centre for soft tissue tumors (OncoMid), onder AIMS: 231562, ORPHA-391651.  
ORPHA-391651 is conform het advies van 29 september 2022 overgezet naar AIMS 228696: UMC Utrecht Center of Expertise for endocrine tumors.

De wijziging zal eveneens worden verwerkt op de publicatielijst van VWS.



AIMS ID	Soort aanvraag	Naam EC (EN)	Naam EC (NL)	Orpha code	(Cluster van) aandoennigen	Besluit comité:
228696	-	UMC Utrecht Center of Expertise for endocrine tumors	UMC Utrecht Expertisecentrum voor endocriene tumoren	391651	Glomus tumor	erkennen

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
 Directie Curatieve Zorg  
 Team A

**Kenmerk**  
 3803342-1064078-CZ

Bovengenoemd kandidaat expertisecentrum verkrijgt met deze beschikking een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor betreffend expertisecentrum verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking van 30 september 2021, met kenmerk 3261525-1015898-CZ, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende cluster(s) van aandoeningen.

#### Motivering bij het besluit

Op basis van het advies van het beoordelingscomité van 29 september 2022, is bij de beslissing op bezwaar van 28 november 2023 het besluit van 30 september 2021 (aan UMCU), waarin de erkenning voor UMC Utrecht Expertise Centre for soft tissue tumors (Oncomid) AIMS ID:231562 is toegekend, ingetrokken. In het advies heeft het beoordelingscomité aangegeven dat de in 2021 afgegeven erkenning voor Glomus tumor ORPHA-391651 blijft behouden en dat deze in overleg met het centrum onder een ander centrum van het UMCU wordt gehangen. Op 17 januari 2024 heeft u mij per email verzocht om de erkenning van Glomus tumor te hangen onder het UMC Utrecht Expertisecentrum voor endocriene tumoren (AIMS ID: 228696).

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen. Met deze ambtshalve herziening, waarin Glomus Tumor ORPHA-391651 is verplaatst van AIMS ID: 231562 naar AIMS ID: 228696, blijft de aan Glomus tumor in 2021 afgegeven erkenning behouden.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl).

#### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

*Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.*

Hoogachtend,  
de minister voor Medische Zorg,  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3803342-1064078-CZ

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [redacted] 5.1.2i @umcutrecht.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Universitair Medisch Centrum Utrecht  
T.a.v. [redacted] 5.1.2e 3  
Postbus 85500  
3508 GA UTRECHT

Datum  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted] 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2021, met kenmerk 3261525-1015898-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 10 november 2021 **(Bijlage 2)**.

Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief **(Bijlage 3)** verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over de betreffende expertisecentra **(Bijlage 4)**.

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2021 conform deze herziene advisering te herzien.

Op 9 februari 2022 heeft u per brief aangegeven akkoord te gaan met mijn voornemen zoals hierboven beschreven en het bezwaarschrift in te willen trekken.

Met deze herziening wijzig ik de beschikking van 30 september 2021 met kenmerk 3261525-1015898-CZ.

#### Besluit

Ik wijzig mijn beschikking d.d. 30 september 2021, kenmerk 3261525-1015898-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79 11  
F 070 340 78 34  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

#### Inlichtingen bij

[redacted] 5.1.2e 5.1.2e

Senior

Beleidsmedewerker

T [redacted] 5.1.2e

M [redacted] 5.1.2e

F [redacted] 5.1.2e

[redacted] 5.1.2e @minvws.nl

#### Kenmerk

3331691-1025874-CZ

#### Bijlagen

4

#### Uw brief

30-03-2021

*Correspondentie  
uitsluitend richten aan  
het retouradres met  
vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
228789	UMC Utrecht Expertise Centre for systemic autoimmune diseases and primary immune deficiencies	Periodic fever syndromes	ORPHA:101995	approved
		Primary immunodeficiency	ORPHA:101997	approved
		Rare systemic or rheumatological disease of childhood	ORPHA:280342	rejected
		Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis	ORPHA:324964	rejected
		Juvenile idiopathic inflammatory myopathy	ORPHA:329888	approved
		Polyarticular juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:404580	approved
		Vasculitis	ORPHA:52759	rejected
		Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:85410	approved
		Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:85414	approved
		Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:85436	approved
		Juvenile idiopathic arthritis	ORPHA:92	approved
		Pediatric systemic lupus erythematosus	ORPHA:93552	approved
		Rare systemic or rheumatologic disease	ORPHA:98023	rejected
229365	UMC Utrecht Expertise Centre for congenital orofacial and dental anomalies	Facial cleft	ORPHA:141229	rejected
		Cleidocranial dysplasia	ORPHA:1452	rejected
		Craniosynostosis	ORPHA:1531	rejected
		Otomandibular dysplasia	ORPHA:155896	approved
		Macroglossia	ORPHA:156207	rejected
		Hypoglossia/aglossia	ORPHA:156212	approved
		Paralytic facial malformation	ORPHA:156224	rejected
		Syndrome or malformation associated with head and neck malformations	ORPHA:156237	rejected
		Rare odontal or periodontal disorder	ORPHA:164001	approved
		Cleft lip with or without cleft palate	ORPHA:1991	approved
		Cleft palate	ORPHA:2014	approved
		Temporomandibular joint anomaly	ORPHA:210581	rejected
		Ameloblastoma	ORPHA:314419	approved
229541	UMC Utrecht Brain Centre, Neuromuscular Diseases	Genetic skeletal muscle disease	ORPHA:206634	approved
		Acquired skeletal muscle disease	ORPHA:206638	approved
		Non-dystrophic myopathy	ORPHA:206656	approved
		Bulbospinal muscular atrophy	ORPHA:206701	approved
		Chronic polyradiculoneuropathy	ORPHA:208978	approved
		Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy	ORPHA:209010	approved
		Multifocal motor neuropathy	ORPHA:641	approved
		Neuromuscular disease	ORPHA:68381	approved
		Proximal spinal muscular atrophy	ORPHA:70	approved
		Amyotrophic lateral sclerosis	ORPHA:803	approved
		ATTRV30M amyloidosis	ORPHA:85447	approved
		Muscular dystrophy	ORPHA:98473	approved
		Neuromuscular junction disease	ORPHA:98491	approved
		Genetic peripheral neuropathy	ORPHA:98497	approved
		Motor Neuron Disease	ORPHA:98503	Approved
231492	UMC Utrecht Expertise Centre for hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders	Bardet-Biedl syndrome	ORPHA:110	approved
		Joubert syndrome and related disorders	ORPHA:140874	Approved
		Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female	ORPHA:182124	Approved
		Exstrophy-epispadias complex	ORPHA:322	Approved

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331691-1025874-CZ

		Rare disorder potentially indicated for kidney transplant	ORPHA:506213	Approved
		Genetic nephrotic syndrome	ORPHA:564127	Approved
		Alport syndrome	ORPHA:63	Approved
		Nephronophthisis	ORPHA:655	Approved
		Urogenital tract malformation	ORPHA:83001	Approved
		Renal or urinary tract malformation	ORPHA:93545	Approved
		Non-syndromic renal or urinary tract malformation	ORPHA:93546	Approved
		Familial cystic renal disease	ORPHA:93587	Approved
		Rare renal tubular disease	ORPHA:93603	Approved
		Rare genetic renal disease	ORPHA:98056	approved
232244	UMC Utrecht Expertise Centre for congenital esophageal and airway diseases	Esophageal Atresia	ORPHA:1199	Approved
		Isolated tracheoesophageal fistula	ORPHA:454750	Approved
		Congenital tracheomalacia	ORPHA:95430	Approved
235388	UMC Utrecht Expertise Centre for rare otorhinolaryngological diseases	Choanal atresia	ORPHA:137914	Rejected
		Nasolacrimal duct cyst	ORPHA:141083	Rejected
		Nasal dermoid cyste	ORPHA:141103	Rejected
		Nasal encephalocele	ORPHA:141118	Rejected
		Congenital subglottic stenosis	ORPHA:141121	Rejected
		Nasal dorsum fistulae	ORPHA:141219	Rejected
		Pinnae and external auditory canal anomaly	ORPHA:156243	Rejected
		Nose & Cavum anomaly	ORPHA:156246	Rejected
		Larynx anomaly	ORPHA:156249	Approved
		Tracheal anomaly	ORPHA:156252	Approved
		Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis	ORPHA:162516	Rejected
		Middle ear anomaly	ORPHA:164004	Approved
		Congenital laryngomalacia	ORPHA:2373	Approved
		Semicircular canal dehiscence syndrome	ORPHA:420402	Rejected
		Rare otorhinolaryngological malformation	ORPHA:96333	Rejected

**Directoraat Generaal Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331691-1025874-CZ

Hiervoor genoemde kandidaat expertisecentra verkrijgen met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor deze kandidaat expertisecentra verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261525-1015898-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende clusters van aandoeningen.

Mijn beschikking, d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261525-1015898-CZ, blijft ongewijzigd voor de kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité na heroverweging hun eerder afgegeven advies handhaaft.

### Motivering bij het besluit

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van de volgende



kandidaat expertisecentra voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331691-1025874-CZ

- Primary immunodeficiency, met het ORPHA-code 101997;
- Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis, met het ORPHA-code 85410;
- Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis, met het ORPHA-code 85414;
- Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis, met het ORPHA-code 85436;
- Otomandibular dysplasia, met het ORPHA-code 155896;
- Rare odontal or periodontal disorder, met het ORPHA-code 164001;
- Cleft lip with or without cleft palate, met het ORPHA-code 1991;
- Cleft palate, met het ORPHA-code 2014;
- Ameloblastoma, met het ORPHA-code 314419;
- ATTRV30M amyloidosis, met het ORPHA-code 85447;
- Bardet-Biedl syndrome, met het ORPHA-code 110;
- Joubert syndrome and related disorders, met het ORPHA-code 140874;
- Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female, met het ORPHA-code 182124;
- Exstrophy-epispadias complex, met het ORPHA-code 322;
- Rare disorder potentially indicated for kidney transplant, met het ORPHA-code 506213;
- Genetic nephrotic syndrome, met het ORPHA-code 564127;
- Alport syndrome, met het ORPHA-code 63;
- Nephronophthisis, met het ORPHA-code 655;
- Urogenital tract malformation, met het ORPHA-code 83001;
- Renal or urinary tract malformation, met het ORPHA-code 93545;
- Non-syndromic renal or urinary tract malformation, met het ORPHA-code 93546;
- Familial cystic renal disease, met het ORPHA-code 93587;
- Rare renal tubular disease, met het ORPHA-code 93603;
- Rare genetic renal disease, met het ORPHA-code 98056;
- Esophageal Atresia, met het ORPHA-code 1199;
- Isolated tracheoesophageal fistula, met het ORPHA-code 454750;
- Congenital tracheomalacia, met het ORPHA-code 95430;
- Larynx anomaly, met het ORPHA-code 156249;
- Tracheal anomaly, met het ORPHA-code 156252;
- Middle ear anomaly, met het ORPHA-code 164004;
- Congenital laryngomalacia, met het ORPHA-code 2373.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift ziet het beoordelingscomité voor de volgende kandidaat expertisecentra geen aanleiding om het eerder afgegeven advies ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen aan de passen:

- Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis, met het ORPHA-code 324964;
- Rare systemic or rheumatologic disease, met het ORPHA-code 98023;
- Syndrome or malformation associated with head and neck malformations, met het ORPHA-code 156237;
- Neurofibromatosis type 1, met het ORPHA-code 636;
- Neurofibromatosis type 2, met het ORPHA-code 637;
- Schwannomatoses, met het ORPHA-code 93921;

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

- Rare inborn errors of metabolism, met het ORPHA-code 68367;
- Hereditary breast and ovarian cancer syndrome, met het ORPHA-code 145;
- Hereditary breast cancer, met het ORPHA-code 227535;
- Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome, met het ORPHA-code 213524;
- Rare disorder with a moyamoya angiopathy, met het ORPHA-code 477771;
- Moyamoya angiopathy, met het ORPHA-code 477768;
- Moyamoya disease, met het ORPHA-code 2573;
- Rare cancer of cervix uteri, met het ORPHA-code 213761;
- Adenocarcinoma of the cervix uteri, met het ORPHA-code 213772;
- Squamous cell carcinoma of the cervix uteri, met het ORPHA-code 213767;
- Vulvar carcinoma, met het ORPHA-code 494418;
- Vulvar intraepithelial neoplasia, met het ORPHA-code 137583;
- Vulvar squamous cell carcinoma, met het ORPHA-code 494448;
- Ovarian cancer, met het ORPHA-code 213500;
- Borderline epithelial tumor of ovary, met het ORPHA-code 206473;
- Malignant epithelial tumor of ovary, met het ORPHA-code 398934;
- Malignant non-epithelial tumor of ovary, met het ORPHA-code 398940;
- Malignant Granulosaceltumor of ovary, met het ORPHA-code 99915;
- Rare cancer of the Corpus Uteri, met het ORPHA-code 213569;
- Gestational trophoblastic disease, met het ORPHA-code 254685.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331691-1025874-CZ

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet. Gelet op het verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.



De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

**Kenmerk**  
3331691-1025874-CZ

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.  
Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

**BEZWAAR**

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2021 waartegen u op 10 november 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom verzoek ik u mij **binnen twee weken schriftelijk** te laten weten of u uw bezwaarschrift van 10 november 2021 intrekt of niet. Als u het niet intrekt, verzoek ik u aan te geven waarom u wilt doorgaan met de behandeling van uw bezwaar.

Uw reactie mailt u naar [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Uw reactie kunt u ook per post versturen naar:  
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

U kunt uw reactie ook faxen naar: 5 1 2 e

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3331691-1025874-CZ

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	UMC Utrecht
AIMS ID:	231562
Assessment Number:	G-11-41
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for soft tissue tumors (OncoMid)
Name main contact:	5.1.2e

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:3394	soft tissue sarcoma	Reject
ORPHA:873	Desmoid tumor	Reject
ORPHA:391651	Glomus tumor	Final Approved

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité	
5.1.5	

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	soft tissue sarcoma	Orphacode:	ORPHA:3394
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Desmoid tumor	Orphacode:	ORPHA:873
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Glomus tumor	Orphacode:	ORPHA:391651
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	soft tissue sarcoma		Orphacode:	ORPHA:3394	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Desmoid tumor		Orphacode:	ORPHA:873	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Glomus tumor		Orphacode:	ORPHA:391651	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: rvb@alrijne.nl

Lid van de Raad van Bestuur  
van Alrijne Ziekenhuis

T.a.v. 5.1.2e 1 5.1.2e

Postbus 4220

2350 CC LEIDERDORP

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 3.1.2 3.1.2 1.2 1.2  
F 3.1.2 3.1.2 1.2 1.2  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**

3442347-1036934-CZ

**Bijlagen**

2

**Uw brief**

31-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Datum **30 SEP. 2022**

Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Geachte 5.1.2e 2 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als een nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

## Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september





2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

**Kenmerk**

3442347-1036934-CZ

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
715332	Leiden UMC	Alrijne Ziekenhuis, Groene Hart Ziekenhuis, Medisch Centrum Haaglanden-Bronovo-Nebo	Leiden UMC Expert Center for Rare Cardiomyopathies	Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848	reject
				Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	ORPHA:247	reject
				Rare hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA:217569	reject
				Dilated cardiomyopathy	ORPHA:217604	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.



Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

3442347-1036934-CZ

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

5.1.2e

3442347-1036934-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: [5.1.2e](tel:020-4852500) [5.1.2e](tel:020-4852500) [1.2](tel:020-4852500) [1.2](tel:020-4852500) of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: [zeldzameaandoeningen@nfu.nl](mailto:zeldzameaandoeningen@nfu.nl)

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Alrijne Ziekenhuis
2.	E-mailadres instelling RvB	<a href="mailto:rvb@alrijne.nl">rvb@alrijne.nl</a>
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 1 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e s@alrijne.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e h@stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	61802379
8.	Postadres	Postbus 4220
9.	Postcode en vestigingsplaats	2350 CC Leiderdorp

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e .2e
Functie	Voorzitter raad van bestuur Alrijne Zorggroep
Plaats	Leiderdorp
Handtekening	5.1.2e

**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

<b>AIMS – ID Nummer</b>	<b>Naam kandidaat-expertisecentrum<sup>1</sup></b>	<b>(Cluster van) aandoeningen</b>	<b>Orphacode</b>	<b>Samenwerkingsverband<sup>2</sup> (indien van toepassing)</b>
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieën	Rare hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA:217569	Leiden UMC Groene Hart Ziekenhuis Haaglanden Medisch Centrum
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieën	Dilated cardiomyopathy	ORPHA:217604	Leiden UMC Groene Hart Ziekenhuis Haaglanden Medisch Centrum
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieën	Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848	Leiden UMC Groene Hart Ziekenhuis Haaglanden Medisch Centrum
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieën	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	ORPHA:247	Leiden UMC Groene Hart Ziekenhuis Haaglanden Medisch Centrum

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiatieformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.

Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport

De heer prof. dr. E.J. 5.1.2e

Postbus 20350

2500 EJ DEN HAAG

Betreft Advies beoordelingscomité expertisecentra zeldzame aandoeningen 2022

Datum 15-9-2022

Ons kenmerk 22.02448 5.1.2e

Geachte 5.1.2e

In 2019 heeft de NFU van het ministerie van VWS de opdracht gekregen om, in navolging op voorgaande subsidietrajecten, te adviseren over de formele erkenning van Nederlandse expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. Hiertoe is een onafhankelijk beoordelingscomité ingesteld en is er in januari 2021 gestart met het uitvoeren van een jaarlijkse beoordelingsprocedure.

In de beleidsbrief 'beleid ten aanzien van (expertisecentra voor) zeldzame aandoeningen' van januari 2021 (kenmerk 1801486-216176-CZ) is aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoeningen in aanmerking te komen.

Eind augustus 2022 heeft de toets plaatsgevonden van de kandidaat expertisecentra die zich hebben aangemeld in de beoordelingsprocedure van 2022. Het beoordelingscomité heeft daarbij de uitgebrachte adviezen van referenten en patiëntenorganisaties eigenstandig gewogen en er is nadrukkelijk en waar mogelijk rekening gehouden met de eisen en bijbehorende indicatoren zoals gesteld in de beleidsbrief. Als onderdeel van de procedure adviseer ik u hierbij over de uitkomst van deze materiële toets, evenals over de uitkomst van de ingangstoets.

Advies ten aanzien van de ingangstoets en materiële toets:

- 8 kandidaat expertisecentra niet te erkennen voor de aangevraagde (groepen van) zeldzame aandoeningen vanwege het niet voldoen aan de ingangstoets.
- 12 centra de erkenning van reeds erkende expertisecentra uit te breiden voor (een deel van) de aangevraagde (groepen) van zeldzame aandoeningen.
- 11 kandidaat expertisecentra volledig te erkennen als expertisecentrum voor de aangevraagde (groepen) van zeldzame aandoeningen.
- 12 kandidaat expertisecentra deels te erkennen als expertisecentrum voor een deel van de aangevraagde (groepen van) zeldzame aandoeningen.
- 46 kandidaat expertisecentra niet te erkennen voor de aangevraagde (groepen van) zeldzame aandoeningen.



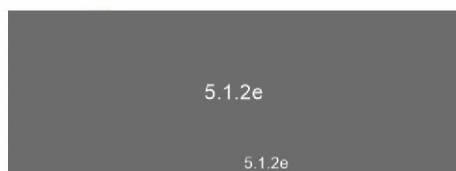
Indien u dit advies overneemt verzoeken wij u de betreffende Raden van Bestuur van de instelling waartoe het kandidaat expertisecentrum behoort, hierover te informeren.

- ./. In de bijlagen vindt u per instelling een overzicht van de kandidaat expertisecentra die het betreft. Daarnaast ontvangt u per kandidaat expertisecentrum een onderbouwing van ons advies.

#### Achtergrond

De formele erkenning van expertisecentra zeldzame aandoeningen is onderdeel van de aanpak van zeldzame aandoeningen door de Europese Commissie, en een voorwaarde voor deelname aan Europese Referentie Netwerken. De NFU heeft in nauwe samenspraak met Orphanet Nederland en de VSOP (als intermediair vanuit patiënten perspectief), een beoordelingsprocedure ingericht. Deze procedure is ingericht op basis van de door de minister van VWS opgestelde eisen. De toetsing vindt plaats vanuit zowel het medisch-wetenschappelijk als het patiëntenperspectief.

Met vriendelijke groet,



5.1.2e beoordelingscomité beoordelingsprocedure expertisecentra zeldzame aandoeningen

Bijlagen: Overzicht per instelling van de kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen.  
 Onderbouwing van het advies van het beoordelingscomité per centrum.



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715332	
Assessment Number:	H-16-12	
Name center of expertise:	Leiden UMC Expert Center for Rare Cardiomyopathies	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:167848	Rare cardiomyopathy	Reject
ORPHA:247	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	Reject
ORPHA:217569	Rare hypertrophic cardiomyopathy	Reject
ORPHA:217604	Dilated cardiomyopathy	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:167848	
1.1, 3.1 en	Ja	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:247	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hypertrophic cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:217569	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Dilated cardiomyopathy		Orphacode:	ORPHA:217604	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

De zorgpaden lijken in orde, maar de samenwerking met en de betrokkenheid van partners wordt niet duidelijk in de aanvraag. Er wordt geen duidelijke research lijn en leidende rol in onderzoek gezien. Gezien de patiëntaantallen is de marginale wetenschappelijke output daarnaast onvoldoende voor een expertisecentrum zeldzame aandoeningen. Er wordt geen wervend vermogen gezien.

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------



*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Amsterdam UMC – locatie VUmc
2.	E-mailadres instelling RvB	5.1.2i @amsterdamumc.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @amsterdamumc.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @amsterdamumc.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	64156338
8.	Postadres	Secretariaat Raad van Bestuur – 5.1.2e Postbus 7057
9.	Postcode en vestigingsplaats	1007 MB Amsterdam

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e
Functie	Lid raad van bestuur
Plaats	Amsterdam
Handtekening	5.1.2e

**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam kandidaat-expertisecentrum <sup>1</sup>	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode	Samenwerkingsverband <sup>2</sup> (indien van toepassing)
5.1.5				

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.

5.1.5	

5.1.5	



5.1.5



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	709738	
Assessment Number:	H-7-18	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for frontotemporal dementia	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98535	Frontotemporal degeneration with dementia	Reject
ORPHA:1020	Early-onset autosomal dominant Alzheimer's disease	Reject
ORPHA:56970	Human Prion Disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Frontotemporal degeneration with dementia	Orphacode:	ORPHA:98535

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Early-onset autosomal dominant Alzheimer's disease		Orphacode:	ORPHA:1020	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Human Prion Disease		Orphacode:	ORPHA:56970	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Het zorgpad voor frontotemporal degeneration with dementia (ORPHA:98535) is veel te summier en voldoet niet aan de gestelde criteria. Voor ORPHA:1020 en ORPHA:56970 is er geen zorgpad aangeleverd. De publicaties en grants zijn niet volgens het format aangeleverd en kunnen daarom niet beoordeeld worden.

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Alzheimer Nederland	Pre-klinisch en translationeel onderzoek	Samen met geheugenpoliklinieken de registratie van FTD-patiënten in Nederland verbeteren
Alzheimer Nederland	Differentiaaldiagnostiek en begeleiding van patiënten en naasten	Binnen Zorgstandaard Dementie specifieke aandacht voor (differentiaal)diagnostiek, behandeling en ondersteuning van FTD-patiënten en hun naasten.
Alzheimer Nederland	Kennisoverdracht naar het professionele veld	
Alzheimer Nederland	Internationale wetenschappelijke projecten	
FTD Lotgenoten	Innovatie	Nazorg als diagnose uitwijst dat het niet om FTD gaat
FTD Lotgenoten	multidisciplinaire diagnose trajecten	
FTD Lotgenoten	onderzoek	
FTD Lotgenoten	Samenwerking	

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	709465	
Assessment Number:	H-9-18	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Neurovascular Disorders	
Name main contact:	1.2c 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:71281	Rare central nervous system and retinal vascular disease	Reject
ORPHA:90065	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	Reject
ORPHA:329217	Cerebral sinovenous thrombosis	Reject
ORPHA:477754	Genetic cerebral small vessel disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Rare central nervous system and retinal vascular disease	Orphacode:	ORPHA:71281

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage		Orphacode:	ORPHA:90065	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cerebral sinovenous thrombosis		Orphacode:	ORPHA:329217	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Genetic cerebral small vessel disease		Orphacode:	ORPHA:477754	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Het zorgpad voor rare central nervous system and retinal vascular disease (ORPHA:71281) is niet toereikend voor de groep van aandoeningen die er onder vallen. De informatie ten aanzien van de wetenschappelijke output is niet volgens het format aangeleverd (betrokken auteurs zijn niet onderstreept) en daarom niet goed te beoordelen. Voor ORPHA:477754 zijn er geen patiëntaantallen en zorgpad aangeleverd.

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
De Oogvereniging	duidelijk info	
De Oogvereniging	direct contact met specialisten	
De Oogvereniging	goede bereikbaarheid	
De Oogvereniging	contact met eigen oogarts	
De Oogvereniging	genetisch onderzoek	
Stichting Hersenaneurysma Patiënten Platform	Sterk in kennis. "Ze weten veel, en als ze het niet weten, zoeken ze het op of uit." Dat geeft patiënten een goed gevoel en het gevoel dat we serieus genomen worden	Betere communicatie door (en tussen de verschillende) zorgverleners, met name bij patiënten die een SAB hebben gehad, inclusief de revalidatie. Of anders geformuleerd: zorgen dat de informatie op zo'n manier gegeven wordt dat de patiënt het onthoudt of op z'n minst (tijdelijk) begrijpt. Waarbij opgemerkt moet worden dat communiceren met patiënten met 'vers' hersenletsel meestal niet eenvoudig is en dat de gegeven informatie vaak moeizaam wordt begrepen en/of slecht wordt onthouden. Regelmatig wordt familie/partner hierbij ingeschakeld, maar hierin kan nog veel verbeterd

		worden.
Stichting Hersenaneurysma Patiënten Platform	Het team overlegt en legt vast: informatie is goed terug te vinden, ook door verpleging.	Leven met een hersenaneurysma kan voor sommige patiënten voor zoveel stress zorgen, dat het leven er kwalitatief flink op achteruit gaat. Het zou mooi zijn als er meer tijd/invoelend vermogen is om deze patiënt gerust te stellen.
Stichting Hersenaneurysma Patiënten Platform	Klachten worden serieus genomen "Ik werd zelfs thuis nog nagebeld".	Meer bekendheid geven aan hersenaneurysma's en SAB's en leven met NAH (Niet Aangeboren Hersenletsel). Dat moet toch ook van de ziekenhuizen komen, niet alleen van de patiënten?



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	720172	
Assessment Number:	H-12-12	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Rare coagulation and red blood cell defects	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:248308	Rare hemorrhagic disorder	Final Approved
ORPHA:248315	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	Final Approved
ORPHA:248326	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare hemorrhagic disorder		Orphacode:	ORPHA:248308	
1.1, 3.1 en 3.2:	Ja	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Zorgpad:		normenkaders:			
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect		Orphacode:	ORPHA:248315	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly		Orphacode:	ORPHA:248326	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	715486	
Assessment Number:	H-10-9	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for congenital naevi	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:626	Large congenital melanocytic nevus	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Large congenital melanocytic nevus		Orphacode:	ORPHA:626	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Het zorgpad voldoet niet aan de gestelde criteria voor het verkrijgen van een erkenning. Er wordt geen leidende rol gezien in de wetenschappelijke output. Geadviseerd wordt een psycholoog en kinderderarts op te nemen in het team.

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van 5.1.24 patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Nevus Netwerk Nederland	Goede organisatie van patiëntenzorg	Wij zouden graag met een extra contact moment de samenwerking (met ons patiëntenorganisatie) willen verbeteren.
Nevus Netwerk Nederland	Neemt initiatieven voor onderzoek, vraagt de patiëntenorganisatie hierbij te participeren	
Nevus Netwerk Nederland	Goede transitie naar volwassenenzorg	
Nevus Netwerk Nederland	Werkt samen voor ontwikkeling/herziening richtlijn en vraagt de inbreng van de patiëntenorganisatie	
Nevus Netwerk Nederland	Het AMC deelt kennis en nieuwe ontwikkelingen over de aandoening, zowel op nationaal als internationaal niveau	

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	710545	
Assessment Number:	H-7-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise centre for congenital malformations of the oesophagus	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:930	Idiopathic achalasia	Final Approved
ORPHA:73247	Eosinophilic esophagitis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Idiopathic achalasia		Orphacode:	ORPHA:930	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					

Condition:	Eosinophilic esophagitis		Orphacode:	ORPHA:73247	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

De zorgpaden zijn verbeterd, maar behoeven verdere uitwerking volgens de gestelde criteria. Aanbeveling is te verkennen of dit centrum samengevoegd kan worden met het reeds erkende centrum; Amsterdam UMC TPN en intestinal failure clinic (AIMS ID: 189064/G-7-4), in het kader van oesofageale en gastro intestinale malformaties (passend bij ERN ERNICA).

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	710505	
Assessment Number:	H-7-3	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
660	Omphalocele	Reject
329242	Congenital Chronic Diarrhea with protein-losing enteropathy	Reject
2290	Microvillus inclusion disease	Reject
92050	Congenital tufting enteropathy	Reject
104009	Rare diseases involving intestinal motility	Reject
1203	Duodenum atresia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

**2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Omphalocele		Orphacode:	660	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Congenital Chronic Diarrhea with protein-losing enteropathy		Orphacode:	329242	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Microvillus inclusion disease		Orphacode:	2290	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Congenital tufting enteropathy		Orphacode:	92050	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Rare diseases involving intestinal motility		Orphacode:	104009	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren**

Condition:	Duodenum atresia		Orphacode:	1203	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

.

**3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

Het zorgpad voor omphalocele (ORPHA:660) is redelijk en het zorgpad voor congenital tufting enteropathy (ORPHA:92050) ziet er goed uit. De overige zorgpaden dienen verder uitgewerkt te worden aan de hand van de gestelde criteria. De wetenschappelijke output is onvoldoende specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen om te voldoen aan de gestelde criteria. Amsterdam UMC heeft reeds een erkend centrum voor TPN en darmfalen (AIMS ID: 189064/G-7-4). Aanbevolen wordt om samenvoegen met dit centrum te verkennen (passend bij ERNICA).

**4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)**

.

**4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

Care4Neo	Follow -up bij buikwanddefecten	
Care4Neo	Betrekken psychosociaal domein	
Care4Neo	Toegankelijk informatiemateriaal	
Vereniging Ziekte van Hirschsprung	Multidisciplinaire zorg	Samenwerking op wetenschappelijk onderzoek met andere expertisecentra in binnen- en buitenland
Vereniging Ziekte van Hirschsprung	Wetenschappelijk onderzoek	Informatievoorziening richting andere relevante groepen zorgverleners die onbekend zijn met de zeldzame ziekte, zoals huisartsen
Vereniging Ziekte van Hirschsprung	Communicatie met patient & naasten en patientenvereniging	
Vereniging Ziekte van Hirschsprung	Internationale samenwerking (ERN)	
Vereniging Ziekte van Hirschsprung	Informatievoorziening richting zorgprofessionals in de zorgcentra	



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	710477	
Assessment Number:	H-12-13	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Hematological Malignancies	
Name main contact:	1.2a 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:521	Chronic Myeloid Leukemia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Chronic Myeloid Leukemia		Orphacode:	ORPHA:521	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Het zorgpad kan specifieker op CML toegespitst worden. De wetenschappelijke output is onvoldoende specifiek en matig met twee geldige publicaties, waarvan één als gedeelde laatste auteur. Er wordt dan ook geen leidende rol gezien in wetenschappelijk onderzoek.

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van <sup>5.1.24</sup>patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Hematon	Kennis over het ziektebeeld en patiëntenvoorlichting	Meer transparantie over de aantallen patiënten die worden behandeld en de uitkomsten van de zorg
Hematon	Samenwerking met andere expertise centra over richtlijnen en studies	Continue verbetering van de infrastructuur waarbij patiënten op eigen kamers individueel verpleegd kunnen worden

# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	710455	
Assessment Number:	H-17-11	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expert Center for Developmental Disorders	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:370079	Proximal 16p11.2 microduplication syndrome	Reject
ORPHA:261197	Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome	Reject
ORPHA:261211	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome	Reject
ORPHA:261222	Distal 16p11.2 microdeletion syndrome	Reject
ORPHA:870	Down syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2e Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Proximal 16p11.2 microduplication syndrome	Orphacode:	ORPHA:370079

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome		Orphacode:	ORPHA:261197	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome		Orphacode:	ORPHA:261211	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Distal 16p11.2 microdeletion syndrome		Orphacode:	ORPHA:261222	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Down syndrome		Orphacode:	ORPHA:870	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

De zorgpaden zijn vooral logistiek ingestoken en missen medische inhoud, zoals aangegeven in de gestelde criteria. De wetenschappelijke output is onvoldoende. Er wordt geen leidende rol gezien en de wetenschappelijke output voor down syndrome (ORPHA:870) is van erg lang geleden.

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van 5.1.2 Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Stichting Down Syndroom (SDS)	individuele patientenzorg	ECZA is onbekend, Downpoli moet veel beter ingebed worden. Er kan veel beter gebruik gemaakt worden van de expertise van de downpoli
Stichting Down Syndroom (SDS)	meedenken met ouders, ouders voelen zich gehoord	ECZA communiceert niet met de SDS, downpoli wel.
Stichting Down Syndroom (SDS)	bereikbaar	meer aandacht voor multidisciplinair werken, meer disciplines standaard opnemen
Stichting Down Syndroom (SDS)	deskundig	
Stichting Down Syndroom (SDS)	aandacht voor de patient	

Zeldsamen	geraadpleegde ouders zijn (zeer) positief over hun ervaringen bij het expertisecentrum! Patienten voelen zich gehoord en gezien en noemen de heldere begrijpelijke communicatie heel prettig.	Niet alle patienten hebben contact met het centrum, sommigen zouden dat wel willen. Toegankelijkheid.
Zeldsamen	Kennis en kennisvergroting	Een regelmatige "voorlichtingsbrief" met informatie over syndroom en onderzoeken zou gewaardeerd worden
Zeldsamen	Alle benodigde expertise wordt betrokken, ook extern	

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	709839	
Assessment Number:	H-11-19	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC Expertise Center for rare gastrointestinal tumors	
Name main contact:	§ 1.2e 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:104075	Adenocarcinoma of the small intestine	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 § 1.2d Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Adenocarcinoma of the small intestine		Orphacode:	ORPHA:104075	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Het aangeleverde zorgpad is veel te summier en behoeft nadere uitwerking en toelichting. Het format voor wetenschappelijke output is niet gevolgd en daarmee is dit onderdeel niet goed te beoordelen.

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van <sup>5.1.24</sup>patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Stichting Darmkanker	Stichting Darmkanker erkent de waarde van dit expertisecentrum en kijkt uit naar een succesvolle samenwerking.	Wij hebben geen contact gehad met Amsterdam UMC Expertise Center for rare gastrointestinal tumors. Wij zijn nog een kleine organisatie en hebben gezien onze bezetting geen prioriteit gegeven aan deze groep patiënten. Wel hebben wij een oproep geplaatst op onze social media kanalen en website om een achterbanraadpleging te kunnen doen onder patiënten voor deze review. Helaas hebben we daarop geen response gekregen. Vandaar ook dat wij geen review kunnen geven. Graag zouden wij een actievere samenwerking willen vormgeven in de komende jaren.



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Amsterdam UMC	
AIMS ID:	709775	
Assessment Number:	H-5-2	
Name center of expertise:	Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric kidney and urinary tract diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:93548	Glomerular disease	Reject
ORPHA:93603	Rare renal tubular disease	Reject
ORPHA:93573	Thrombotic microangiopathy	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Glomerular disease		Orphacode:	ORPHA:93548	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Rare renal tubular disease		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:93603	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Neen	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Neen

**2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Thrombotic microangiopathy		<b>Orphacode:</b>	ORPHA:93573	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>	Neen	<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Neen

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité****3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

De aangeleverde zorgpaden zijn beschrijvend en voornamelijk gericht op logistiek. De zorgpaden zijn niet specifiek genoeg voor de ziektebeelden in de aanvraag en er is geen overkoepelend zorgpad voor rare renal tubular disease. ORPHA:93573 voldoet niet aan de ERN volume norm. De wetenschappelijke output is beperkt. Aan indicator 4 wordt voldaan, behalve met ORPHA:93603. Geadviseerd wordt meer patiënten aan te trekken voor thrombotic microangiopathy (ORPHA:93573).

**4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)****4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Nierpatiëntenvereniging Nederland (NVN)	Het centrum draagt zorg voor voorlichting en deskundigheidsbevordering over de (cluster van) zeldzame aandoening(en) aan zorgprofessionals buiten het expertisecentrum en andere beroepsbeoefenaars buiten de gezondheidszorg.	Het expertisecentrum voor tubulaire aandoeningen zou zich meer kunnen profileren en meer contact kunnen hebben met de patiëntenvereniging
Nierpatiëntenvereniging Nederland (NVN)	Het expertisecentrum werkt samen op het terrein van onderzoek en patiëntenzorg met andere expertisecentra in binnen- en buitenland	Het expertisecentrum voor TMA zou zich meer kunnen profileren en meer contact kunnen hebben met de patiëntenvereniging
Nierpatiëntenvereniging Nederland (NVN)	Het expertisecentrum fungeert voor clusters zeldzame nieraandoeningen (o.a. NS, CAKUT) als informatieloket en vraagbaak voor zorgverleners, patiënten en hun naasten.	
Nierpatiëntenvereniging Nederland (NVN)	Het expertisecentrum werkt met patiëntenorganisatie(s) samen om de kwaliteit van zorg te verbeteren.	
Volwassenen Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS)	niets	niets



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @amsterdamumc.nl

Lid van de Raad van Bestuur  
van Amsterdam UMC, locatie VUmc  
T.a.v. Prof. 5.1.2e  
Secretariaat RvB – 5.1.2e  
Postbus 7057  
1007 MB AMSTERDAM

Datum  
Betreft

30 SEP. 2022

Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Positief advies bij uitbreiding

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA met een positief uitgebracht advies toeken. Ten behoeve van de uitbreiding van betreffende ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking inzake de erkenning van betreffende ECZA's d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3260755-1015852-CZ, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e  
Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3442395-1036940-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

30-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*





In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442395-1036940-CZ

### Positief advies bij uitbreiding

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de aanvraag voor uitbreiding van de volgende aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA:

AIMS ID	Instelling	Naam centrum (EN)	Disease name	ORPHAcode	Decision
720172	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expert Center for Rare coagulation and red blood cell defects	Rare hemorrhagic disorder	ORPHA:248308	approved
			Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	ORPHA:248315	approved
			Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	ORPHA:248326	approved
710545	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC expertise centre for congenital malformations of the oesophagus	Idiopathic achalasia	ORPHA:930	approved
			Eosinophilic esophagitis	ORPHA:73247	approved

Per ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag tot uitbreiding van een al bestaand ECZA. Hierin is ook de motivering voor de toekenning van de uitbreiding van de erkenning opgenomen.

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Instelling	Naam centrum (EN)	Disease name	ORPHAcode	Decision
715486	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expert Center for congenital naevi	Large congenital melanocytic nevus	ORPHA:626	reject
710505	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	Omphalocele	ORPHA:660	reject
			Congenital Chronic Diarrhea with protein-losing enteropathy	ORPHA:329242	reject
			Microvillus inclusion disease	ORPHA:2290	reject
			Congenital tufting enteropathy	ORPHA:92050	reject
			Rare diseases involving intestinal motility	ORPHA:104009	reject
			Duodenum atresia	ORPHA:1203	reject



710477	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expert Center for Hematological Malignancies	Chronic Myeloid Leukemia	ORPHA:521	reject
710455	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expert Center for Developmental Disorders	Proximal 16p11.2 microduplication syndrome	ORPHA:370079	reject
			Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome	ORPHA:261197	reject
			16p11.2p12.2 microdeletion syndrome	ORPHA:261211	reject
			Distal 16p11.2 microdeletion syndrome	ORPHA:261222	reject
			Down syndrome	ORPHA:870	reject
709839	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expertise Center for rare gastrointestinal tumors	Adenocarcinoma of the small intestine	ORPHA:104075	reject
709775	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric kidney and urinary tract diseases	Glomerular disease	ORPHA:93548	reject
			Rare renal tubular disease	ORPHA:93603	reject
			Thrombotic microangiopathy	ORPHA:93573	reject
709738	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expert Center for frontotemporal dementia	Frontotemporal degeneration with dementia	ORPHA:98535	reject
			Early-onset autosomal dominant Alzheimers disease	ORPHA:1020	reject
			Human Prion Disease	ORPHA:56970	reject
709465	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expert Center for Neurovascular Disorders	Rare central nervous system and retinal vascular disease	ORPHA:71281	reject
			Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	ORPHA:90065	reject
			Cerebral sinovenous thrombosis	ORPHA:329217	reject
			Genetic cerebral small vessel disease	ORPHA:477754	reject

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442395-1036940-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

@minvws.nl.

#### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.





De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442395-1036940-CZ

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dph-cz@minvws.nl](mailto:dph-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

5.1.2e  
3442395-1036940-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @amsterdamumc.nl

Lid van de Raad van Bestuur van  
Amsterdam UMC, locatie AMC

T.a.v. Prof. 5.1.2e

Secretariaat Raad van Bestuur – kamernr. 5.1.2e

Postbus 22660

1100 DD AMSTERDAM

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

Datum 30 SEP. 2022

Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

**Kenmerk**

3442363-1036936-CZ

**Bijlagen**

2

**Uw brief**

30-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Geheel positief advies bij uitbreiding

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA met een positief uitgebracht advies toeken. Ten behoeve van de uitbreiding van betreffende ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking inzake de erkenning van betreffende ECZA's d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3260629-1015848-CZ, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.



### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442363-1036936-CZ

### Positief advies bij uitbreiding

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de aanvraag voor uitbreiding van de volgende aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
720172	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expert Center for Rare coagulation and red blood cell defects	Rare hemorrhagic disorder	ORPHA:248308	approved
			Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	ORPHA:248315	approved
			Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	ORPHA:248326	approved
710545	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC expertise centre for congenital malformations of the oesophagus	Idiopathic achalasia	ORPHA:930	approved
			Eosinophilic esophagitis	ORPHA:73247	approved

Per ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag tot uitbreiding van een al bestaand ECZA. Hierin is ook de motivering voor de toekenning van de uitbreiding van de erkenning opgenomen.

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
715486	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expert Center for congenital naevi	Large congenital melanocytic nevus	ORPHA:626	reject
710505	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	Omphalocele	ORPHA:660	reject
			Congenital Chronic Diarrhea with protein-losing enteropathy	ORPHA:329242	reject
			Microvillus inclusion disease	ORPHA:2290	reject
			Congenital tufting enteropathy	ORPHA:92050	reject
			Rare diseases involving intestinal motility	ORPHA:104009	reject
			Duodenum atresia	ORPHA:1203	reject





710477	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expert Center for Hematological Malignancies	Chronic Myeloid Leukemia	ORPHA:521	reject
710455	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expert Center for Developmental Disorders	Proximal 16p11.2 microduplication syndrome	ORPHA:370079	reject
			Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome	ORPHA:261197	reject
			16p11.2p12.2 microdeletion syndrome	ORPHA:261211	reject
			Distal 16p11.2 microdeletion syndrome	ORPHA:261222	reject
			Down syndrome	ORPHA:870	reject
709839	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expertise Center for rare gastrointestinal tumors	Adenocarcinoma of the small intestine	ORPHA:104075	reject
709775	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric kidney and urinary tract diseases	Glomerular disease	ORPHA:93548	reject
			Rare renal tubular disease	ORPHA:93603	reject
			Thrombotic microangiopathy	ORPHA:93573	reject
709738	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expert Center for frontotemporal dementia	Frontotemporal degeneration with dementia	ORPHA:98535	reject
			Early-onset autosomal dominant Alzheimers disease	ORPHA:1020	reject
			Human Prion Disease	ORPHA:56970	reject
709465	Amsterdam UMC	Amsterdam UMC Expert Center for Neurovascular Disorders	Rare central nervous system and retinal vascular disease	ORPHA:71281	reject
			Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	ORPHA:90065	reject
			Cerebral sinovenous thrombosis	ORPHA:329217	reject
			Genetic cerebral small vessel disease	ORPHA:477754	reject

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442363-1036936-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

@minvws.nl.

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.



De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**

3442363-1036936-CZ

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommekeer te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post. Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442363-1036936-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: **5.1.2e** of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Amsterdam UMC – locatie AMC
2.	E-mailadres instelling RvB	5.1.2i @amsterdamumc.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	Prof. 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @amsterdamumc.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	Prof. 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e amsterdamumc.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	34362777
8.	Postadres	Secretariaat Raad van Bestuur – kamernr. 5.1.2e Postbus 22660
9.	Postcode en vestigingsplaats	1100 DD Amsterdam

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e
Functie	Lid raad van bestuur
Plaats	Amsterdam
Handtekening	5.1.2e

**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat:

5.1.2i@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam kandidaat-expertisecentrum <sup>1</sup>	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode	Samenwerkingsverband <sup>2</sup> (indien van toepassing)
720172	Amsterdam UMC Expert Center for Rare coagulation and red blood cell defects	Rare hemorrhagic disorder	ORPHA:248308	
720172	Amsterdam UMC Expert Center for Rare coagulation and red blood cell defects	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect	ORPHA:248315	
720172	Amsterdam UMC Expert Center for Rare coagulation and red blood cell defects	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly	ORPHA:248326	
715486	Amsterdam UMC Expert Center for congenital naevi	Large congenital melanocytic nevus	ORPHA:626	
710545	Amsterdam UMC expertise centre for congenital malformations of the oesophagus	Eosinophilic esophagitis	ORPHA:73247	
710545	Amsterdam UMC expertise centre for congenital malformations of the oesophagus	Idiopathic achalasia	ORPHA:930	
710505	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	Congenital tufting enteropathy	92050	

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.



710505	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	Omphalocele	660	
710505	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	Microvillus inclusion disease	2290	
710505	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	Rare diseases involving intestinal motility	104009	
710505	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	Duodenum atresia	1203	
710505	Amsterdam UMC expertise centre for gastroenterologic diseases	Congenital Chronic Diarrhea with protein-losing enteropathy	329242	
710477	Amsterdam UMC Expert Center for Hematological Malignancies	Chronic Myeloid Leukemia	ORPHA:521	
710455	Amsterdam UMC Expert Center for Developmental Disorders	Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome	ORPHA:261197	
710455	Amsterdam UMC Expert Center for Developmental Disorders	Down syndrome	ORPHA:870	
710455	Amsterdam UMC Expert Center for Developmental Disorders	Distal 16p11.2 microdeletion syndrome	ORPHA:261222	
710455	Amsterdam UMC Expert Center for Developmental Disorders	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome	ORPHA:261211	
710455	Amsterdam UMC Expert Center for Developmental Disorders	Proximal 16p11.2 microduplication syndrome	ORPHA:370079	
709839	Amsterdam UMC Expertise Center for rare gastrointestinal tumors	Adenocarcinoma of the small intestine	ORPHA:104075	
709775	Amsterdam UMC expertise center for rare	Rare renal tubular disease	ORPHA:93603	

	pediatric kidney and urinary tract diseases			
709775	Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric kidney and urinary tract diseases	Glomerular disease	ORPHA:93548	
709775	Amsterdam UMC expertise center for rare pediatric kidney and urinary tract diseases	Thrombotic microangiopathy	ORPHA:93573	
709738	Amsterdam UMC Expert Center for frontotemporal dementia	Human Prion Disease	ORPHA:56970	
709738	Amsterdam UMC Expert Center for frontotemporal dementia	Early-onset autosomal dominant Alzheimers disease	ORPHA:1020	
709738	Amsterdam UMC Expert Center for frontotemporal dementia	Frontotemporal degeneration with dementia	ORPHA:98535	
709465	Amsterdam UMC Expert Center for Neurovascular Disorders	Genetic cerebral small vessel disease	ORPHA:477754	
709465	Amsterdam UMC Expert Center for Neurovascular Disorders	Cerebral sinovenous thrombosis	ORPHA:329217	
709465	Amsterdam UMC Expert Center for Neurovascular Disorders	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	ORPHA:90065	
709465	Amsterdam UMC Expert Center for Neurovascular Disorders	Rare central nervous system and retinal vascular disease	ORPHA:71281	



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: Het Nederlands Kanker Instituut – 5.1.2e van  
Leeuwenhoek (NKI-AVL)  
Lid van de Raad van Bestuur van NKI-AVL  
T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 90203  
1006 BE AMSTERDAM

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
F 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**

3442408-1036943-CZ

**Bijlagen**

2

**Uw brief**

30-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Datum 30 SEP. 2022

Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

**Besluit**

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Positief advies bij uitbreiding

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA met een positief uitgebracht advies toeken. Ten behoeve van de uitbreiding van betreffende ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking inzake de erkenning van betreffende ECZA d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261368-1015876-CZ, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.





#### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442408-1036943-CZ

#### Ontbreken advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA waarvan geen of onvoldoende gegevens zijn aangeleverd door het betreffende kandidaat ECZA afwijs. Voor deze kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

#### Gedeeltelijk positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor het cluster van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

#### **Motivering bij het besluit**

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

#### **Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
709091	NKI-AvL	NKi Centre for rare nervous system tumor	Glial tumor	ORPHA:182067	approved
709008	NKI-AvL	NKi Rare Skin Cancer Center	Merkel Cell carcinoma	ORPHA:79140	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.



### Positief advies bij uitbreiding

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de aanvraag voor uitbreiding van de volgende aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA:

Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Kenmerk  
3442408-1036943-CZ

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
709336	NKI-AvL	NKi Expertise Centre Sarcoma Amsterdam	Desmoid tumor	ORPHA:873	approved

Per ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag tot uitbreiding van een al bestaand ECZA. Hierin is ook de motivering voor de toekenning van de uitbreiding van de erkenning opgenomen.

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
709290	NKi-AvL	NKi Expert Center for thyroid neoplasm	Thyroid tumor	ORPHA:100087	reject
			Thyroid carcinoma	ORPHA:100088	reject
709054	NKi-AvL	NKi Center of rare GI tumours	Epithelial tumor of anal cancer	ORPHA:424010	reject
			Rare gastroesophageal tumor	ORPHA:180821	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

### Ontbreken advies

Het beoordelingscomité heeft mij niet geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
709181	NKi-AvL	Centre of Rare breast tumors	Rare breast tumor	ORPHA: 18250	reject

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van het kandidaat ECZA niet kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door het betreffende kandidaat ECZA.

### Gedeeltelijk positief

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:





AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
709238	NKI-AvL	NKI Expert Center of rare thoracic tumours	Pleural mesothelioma	ORPHA:50251	approved
709238			Thymic tumor	ORPHA:100100	reject

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442408-1036943-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

#### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommekeer te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442408-1036943-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2 5.1.2 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Het Nederlands Kanker Instituut - 5.1.2e van Leeuwenhoek (NKI-AVL)
2.	E-mailadres instelling RvB	raadvanbestuur@nki.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 5.1.2e € 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @nki.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	40530817
8.	Postadres	Postbus 90203
9.	Postcode en vestigingsplaats	1006 BE Amsterdam

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e	lid Raad van Bestuur
Functie		
Plaats	Amsterdam	
Handtekening	5.1.2e	

**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam kandidaat-expertisecentrum <sup>1</sup>	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode	Samenwerkingsverband <sup>2</sup> (indien van toepassing)
709336	Expertise Centre Sarcoma Amsterdam	Desmoid tumor	873	
709290	Expert Center for thyroid neoplasm	Thyroid carcinoma	100088	
709290	Expert Center for thyroid neoplasm	Thyroid tumor	100087	
709238	Expert Center of rare thoracic tumours	Thymic tumor	100100	
709238	Expert Center of rare thoracic tumours	Pleural mesothelioma	50251	
709181	Center of Rare breast tumours	Rare Breast tumor	180250	
709091	Centre for rare nervous system tumor	Glial tumor	182067	
709054	Center of rare GI tumours	Epithelial tumor of anal cancer	424010	
709054	Center of rare GI tumours	Rare gastroesophageal tumor	180821	
709008	Rare Skin Cancer Center	Merkel Cell carcinoma	79140	

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.



# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	709336	
Assessment Number:	H-11-35	
Name center of expertise:	NKI Expertise Centre Sarcoma Amsterdam	
Name main contact:	5.1.2e 1 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
873	Desmoid tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Desmoid tumor		Orphacode:	873	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Stichting Patiëntenplatform Sarcomen	Kennis desmoid tumoren	geen
Stichting Patiëntenplatform Sarcomen	Nationale en internationale contacten	
Stichting Patiëntenplatform Sarcomen	Medewerking aan wetenschappelijk onderzoek, meeschrijven aan richtlijnen en bijwonen van congressen. AvL specialisten hebben als enige Nederlandse specialisten meegewerkt aan de internationale richtlijn.	
Stichting Patiëntenplatform Sarcomen	Verwijzing patiënten naar PPS/Contactgroep Desmoid.	

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	709290	
Assessment Number:	H-3-19	
Name center of expertise:	NKI Expert Center for thyroid neoplasm	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
100087	Thyroid tumor	Reject
100088	Thyroid carcinoma	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2d Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Thyroid tumor		Orphacode:	100087	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					

Condition:	Thyroid carcinoma		Orphacode:	100088	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

De totale integrale zorg vanuit het NKL, van diagnostiek tot follow up blijkt onvoldoende uit de aangeleverde informatie. De betrokkenheid van endocrinologische specialisten op locatie is onduidelijk. Er wordt geen meerwaarde gezien om voor beide ziektebeelden aan te vragen omdat deze in de classificatie samenvallen. Samenwerking met patiëntenorganisaties is een verbeterpunt.

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van <sup>5.1.2</sup>patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Schildklier Organisatie Nederland (SON)	Samenwerking met het UMC Utrecht hierdoor zijn de patiënten verzekerd van de juiste zorg	Ze zouden zich de vraag moeten stellen of zij beter voor de uitgezaaide schildklierkanker een centrum kunnen zijn gezien de oncologische zorg die dan nodig is.
Schildklier Organisatie Nederland (SON)	Oncologische kankerzorg voor andere kankersoorten	Samenwerking met de patiëntenorganisatie SON op het gebied van kennis overdracht, zorgpad en informatie naar patiënten.
Schildklier Organisatie Nederland (SON)		Eigen wetenschappelijke onderzoeken op het gebied van schildklierkanker





# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	709238	
Assessment Number:	H-11-53	
Name center of expertise:	NKI Expert Center of rare thoracic tumours	
Name main contact:	1.2e 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
50251	Pleural mesothelioma	Final Approved
100100	Thymic tumor	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2d Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Pleural mesothelioma		Orphacode:	50251	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					

Condition:	Thymic tumor		Orphacode:	100100	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

De wetenschappelijke output voor thymic tumor (ORPHA:100100) is van te lang geleden. Voor pleural mesothelioma (ORPHA:50251) wordt een leidende rol gezien met een goede organisatie van de zorg en betrokkenheid bij richtlijnontwikkeling.

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Asbest Vereniging Nederland	Goede begeleiding van patiënten met mesotheliom	Alles is uitstekend geregeld in het NKI/AvL
Asbest Vereniging Nederland	Longartsen, specialisten, zijn goed op de hoogte van lopende behandeling van de ziekte in andere landen. Ook de samenwerking met het EMC Rotterdam en overige ziekenhuizen is perfect geregeld.	
Asbest Vereniging Nederland	Mesotheliompatiënten kunnen zeer snel terecht voor een second opinion en verdere behandeling.	
Asbest Vereniging Nederland	Zeer goede samenwerking met de patiëntenvereniging AVN (dit komt ook door het beschikbaar stellen van een eigen ruimte/kamer aan de AVN op de longafdeling door het management van het NKI/AvL). Hierdoor vindt er wekelijks overleg plaats tussen specialisten, bestuur en vrijwilligers van AVN.	
Asbest Vereniging Nederland	Goed en gedegen wetenschappelijk onderzoek	

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	709091	
Assessment Number:	H-9-19	
Name center of expertise:	NKI Centre for rare nervous system tumor	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
182067	Glial tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2d Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Glial tumor		Orphacode:	182067	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Hersenletsel.nl	second opinion	n.v.t.
Hersenletsel.nl	wetenschappelijk onderzoek	
Hersenletsel.nl	individuele begeleiding	
Hersenletsel.nl	multi disciplinaire aanpak	
Hersenletsel.nl	alternatieven aanreiken	

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	709054	
Assessment Number:	H-11-54	
Name center of expertise:	NKI Center of rare GI tumours	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
424010	Epithelial tumor of anal cancer	Reject
180821	Rare gastroesophageal tumor	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2d Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Epithelial tumor of anal cancer		Orphacode:	424010	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					

Condition:	Rare gastroesophageal tumor		Orphacode:	180821	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Het zorgpad voor epithelial tumor of anal cancer (ORPHA:424010) is op orde, maar er is geen specifieke wetenschappelijke output aangeleverd voor deze aandoening. Het zorgpad voor slokdarm- en maagkanker ziet er goed uit, maar is onvoldoende gespecificeerd voor de zeldzame tumoren onder gastroesophageal tumor (ORPHA:180821). Hetzelfde geldt voor de aangeleverde wetenschappelijke output.

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
NFK: Patiëntenplatform Zeldzame Kankers	Kwaliteit van de behandeling volgens de laatste inzichten	Inzicht in het gehele zorgpad hebben we nog niet als PZK, dat willen we graag.
NFK: Patiëntenplatform Zeldzame Kankers	Doordat dit centrum veel volume heeft heeft dit centrum veel kennis	Intenties voor verbetering zijn er maar zijn nog niet in het beleid ingezet. Bijvoorbeeld t inschakelen van seksuoloog en bekkenbodemp therapie in het zorgtraject
NFK: Patiëntenplatform Zeldzame Kankers	Er is uitstekende samenwerking tussen radiotherapie en operatie	we willen graag het tempo van de verbeteringen en aanbevelingen nog verhogen, zeker als ze erkend zijn als expertisecentrum. dan zouden ze een leidende rol in nederland kunnen krijgen
NFK: Patiëntenplatform Zeldzame Kankers	Goede ondersteuning van verpleegkundig specialisten in het zorgpad Veel aandacht voor de organisatie van bijeenkomsten wat heel belangrijk is . De eersten in nederland en deze gaan herhaald worden!	communicatie naar patienten door zorgverleners wordt wisselend ervaren
NFK: Patiëntenplatform Zeldzame Kankers	we hebben een gezamenlijke werkgroep rondom het thema transparantie (PZK/IKNL/AVL)	



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	709008	
Assessment Number:	H-10-11	
Name center of expertise:	NKI Rare Skin Cancer Center	
Name main contact:	1.2b, 1.2e, 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
79140	Merkel Cell carcinoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Merkel Cell carcinoma		Orphacode:	79140	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Stichting NETNEckanker	coördinatie zorg in NL	
Stichting NETNEckanker	Databank	
Stichting NETNEckanker	Goed zorgpad, heel duidelijk. Patiënten weten waar ze aan toe zijn	
Stichting NETNEckanker	Goede voorlichtingsinformatie	
Stichting NETNEckanker	Veel verpleegkundig specialistenzorg, waardoor mensen die het minder goed begrijpen op een juiste manier geïnformeerd kunnen worden. Gebruiken ook tolken. Veel bezig met kwaliteit van leven. Belangrijk want sterftcijfer is hoog. Focus op kwaliteit van leven i.p.v. over behandelen.	

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

&gt; Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [redacted]@nki.nl

Aan: Het Nederlands Kanker Instituut – [redacted] van  
Leeuwenhoek (NKI-AVL)  
Lid van de Raad van Bestuur van NKI-AVL  
T.a.v. [redacted]  
Postbus 90203  
1006 BE AMSTERDAM

Datum 17 augustus 2023  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted]

Bij brief van 30 september 2022, met kenmerk 3442408-1036943-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **(Bijlage 1)** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 9 november 2022 **(Bijlage 2)**.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over de betreffende expertisecentra **(Bijlage 3)**.

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2022 conform deze herziene advisering te herzien.

**Besluit**

Met deze herziening wijzig ik mijn beschikking d.d. 30 september 2022, kenmerk 3442408-1036943-CZ, op de volgende punten zoals hieronder in het groen weergegeven:

AIMS ID	Instelling	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
709290	NKI-AVL	NKi Expert Center for thyroid neoplasm	Thyroid carcinoma	ORPHA:100088	approved

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted]  
F [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
[redacted]

Senior Beleidsmedewerker

M [redacted]

[redacted]@minvws.nl

**Kenmerk**  
3659824-1052307-CZ  
**Bijlagen**  
3

**Uw brief**

9 november 2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Hiervoor genoemd kandidaat expertisecentrum verkrijgt met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster van aandoeningen. Voor dit kandidaat expertisecentrum verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2022, met kenmerk 3442408-1036943-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende cluster(s) van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3659824-1052307-CZ

### **Motivering bij het besluit**

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van het volgende kandidaat expertisecentrum voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

- Thyroid carcinoma, met het ORPHA-code 100088.

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen.

Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen om alle correspondentie over uw aanvraag per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

---

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [erkenningenECZA@minvws.nl](mailto:erkenningenECZA@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3659824-1052307-CZ

Hoogachtend,  
de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**INTREKKING BEZWAAR**

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2022 waartegen u op 9 november 2022 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Tevens heeft u mij per mail van 14 februari 2022 laten weten dat u uw bezwaarschrift van 9 november 2022 intrekt.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3659824-1052307-CZ



Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
t.a.v. Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ DEN HAAG  
Email: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl)

**Kenmerk**  
JS/as/22.261

**Telefoon**  
5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**Datum**  
9 November 2022

**Betreft: bezwaarschrift inzake afwijzing expertisecentrum ORPHA 424010 en 180821**

Geachte lezer,

Middels deze brief maken wij bezwaar tegen het besluit van 30 september 2022 met kenmerk 3442408-1036943-CZ. In dit besluit wordt vermeld dat de aanvraag voor erkenning van het expertisecentrum *Epitheliale tumor van het anaal kanaal* en *Zeldzame gastro-oesofageale tumor* wordt afgewezen.

In de toelichting van het besluit, wordt aangegeven dat voor Orphacode 424010 geen specifieke wetenschappelijke output is aangeleverd. De wetenschappelijke output betreffende het anuscarcinoom is per abuis weggevalen in het aangeleverde overzicht bij vraag 9.4. In bijlage 1 is een overzicht opgenomen van recente publicaties, aangevuld met lopende onderzoeksprojecten. Hierin is te zien dat er wetenschappelijke samenwerking is opgestart zowel op nationaal als internationaal gebied. De resultaten van deze samenwerking zijn vertraagd door de COVID-pandemie en de regulering die op dit moment noodzakelijk is voor multicenter onderzoek.

Daarnaast wordt in de toelichting aangegeven dat het zorgpad voor slokdarm- en maagkanker onvoldoende gespecificeerd is voor de zeldzame tumoren onder Orphacode 180821. Echter zijn deze zorgpaden wel degelijk gespecificeerd binnen het AVL. In de reeds aangeleverde bestanden onder 3.2.5. in de aanvraag zijn verscheidene afdelingsprotocollen te vinden. Hierin wordt onderscheid gemaakt in de behandeling van verschillende tumoren, maar deze specificatie is niet direct zichtbaar. Ter verduidelijking zijn daarom in bijlage 2 t/m 4 respectievelijk de specifieke zorgpaden voor het carcinoom van de oesophagus (ORPHA: 70482), het neuro-endocrien neoplasma van de oesophagus (ORPHA: 506136) en de zeldzame epitheliale tumor van de maag (ORPHA: 63443) weergegeven. Aanvullend is het specifieke zorgpad voor erfelijke maagtumoren (ORPHA: 423776) bijgevoegd, zie bijlage 5, waarvoor het AVL reeds erkend is als expertisecentrum.

Tevens wordt aangegeven dat de wetenschappelijke output niet voldoende gespecificeerd is voor de tumoren onder Orphacode 180821. In bijlage 6 is dit nu specifiek te vinden met een top 3 recente publicaties voor de afzonderlijke codes.

Om bovengenoemde redenen verzoeken wij u dit bezwaar in overweging te nemen en te besluiten dat de erkenning voor het ECZA voor Orphacode 424010 en 180821 wordt omgezet naar een positief advies. Mochten er naar aanleiding van dit bezwaarschrift nog vragen zijn, dan zijn wij graag bereid om nadere toelichting te geven in een gesprek.

Hoogachtend, mede namens 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e (radiotherapeut-oncoloog) en 5.1.2e  
5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e (Upper GE-chirurg),

Met vriendelijke groet,

5.1.2e

Lid Raad van Bestuur  
Directeur Zorg en Zorgontwikkeling



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: rvb@bartimeus.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Stichting Bartiméus Sonneheerdt  
T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 1003  
3700 BA ZEIST

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e

Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

Datum

30 SEP. 2022

Betreft

Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

**Kenmerk**

3442410-1036945-CZ

**Bijlagen**

2

**Uw brief**

31-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

### Gedeeltelijk positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van het kandidaat ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor het cluster van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.





### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442410-1036945-CZ

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
710024	Bartiméus	Bartiméus Diagnostic Center for complex visual disorders	Inherited retinal disorder	ORPHA:71862	reject
			Cerebral visual impairment	ORPHA:447788	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

### Gedeeltelijk positief advies

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
724687	UMC Utrecht	Bartiméus	UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	ORPHA:79264	reject
				CLN3 disease	ORPHA:228346	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

@minvws.nl.

**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442410-1036945-CZ

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442410-1036945-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5 1 20 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	NKI-AvL	
AIMS ID:	709290	
Assessment Number:	H-3-19	
Name center of expertise:	NKI Expert Center for thyroid neoplasm	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
100087	Thyroid tumor	Reject
100088	Thyroid carcinoma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2d Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Thyroid tumor		Orphacode:	100087	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					

Condition:	Thyroid carcinoma		Orphacode:	100088	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

De totale integrale zorg vanuit het NKI, van diagnostiek tot follow up blijkt onvoldoende uit de aangeleverde informatie. De betrokkenheid van endocrinologische specialisten op locatie is onduidelijk. Er wordt geen meerwaarde gezien om voor beide ziektebeelden aan te vragen omdat deze in de classificatie samenvallen. Samenwerking met patiëntenorganisaties is een verbeterpunt.

##### ADVIES NA HEROVERWEGING:

Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd alsnog positief te adviseren voor Thyroid carcinoma ORPHA:100088. Het zorgpad dient wel nader uitgewerkt te worden en wenst een toelichting voor de specifieke aandoeningen. Voor Thyroid tumor OPRHA:100087 kan geen positief advies afgegeven worden. De ziektebeelden vallen weliswaar in dezelfde orphanet-classificatie, maar de interpretatie van ORPHA:100087 is niet vanuit de zeldzame vormen.

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Schildklier Organisatie Nederland (SON)	Samenwerking met het UMC Utrecht hierdoor zijn de patienten verzekerd van de juiste zorg	Ze zouden zich de vraag moeten stellen of zij beter voor de uitgezaaide schildklierkanker een centrum kunnen zijn gezien de oncologische zorg die dan nodig is.
Schildklier Organisatie Nederland (SON)	Oncologische kankerzorg voor andere kankersoorten	Samenwerking met de patiëntenorganisatie SON op het gebied van kennis overdracht, zorgpad en informatie naar patienten.
Schildklier Organisatie Nederland (SON)		Eigen wetenschappelijke onderzoeken op het gebied van schildklierkanker





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

**Formulier via de mail sturen naar:** [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Stichting Bartiméus Sonneheerdt
2.	E-mailadres instelling RvB	rvb@bartimeus.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @bartimeus.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	30147072
8.	Postadres	Postbus 1003, 3700 BA Zeist
9.	Postcode en vestigingsplaats	Van Renesselaan 30a 3703 AJ Zeist

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e
Functie	Voorzitter raad van bestuur
Plaats	Zeist
Handtekening	5.1.2e

**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: [zeldzameaandoeningen@nfu.nl](mailto:zeldzameaandoeningen@nfu.nl)

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

[illegible]

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiatieformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	724687	
Assessment Number:	H-18-11	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
68367	Rare inborn errors of metabolism	Reject
68366	Lysosomal disease	Reject
216	Neuronal ceroid lipofuscinosis	Reject
79264	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	Reject
228346	CLN3 disease	Final Approved
93473	Hurler syndrome	Final Approved
557064	Neonatal epileptic encephalopathy due to glutaminase deficiency	Final Approved
79163	Classic organic aciduria	Reject
26	Methylmalonic acidemia with homocystinuria	Final Approved
35	Propionic acidemia	Final Approved
293355	Methylmalonic acidemia without homocystinuria	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3:	Ja	



informatievoorziening	
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare inborn errors of metabolism		Orphacode:	68367	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Lysosomal disease		Orphacode:	68366	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Neuronal ceroid lipofuscinosis		Orphacode:	216	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis		Orphacode:	79264	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren					
Condition:	CLN3 disease		Orphacode:	228346	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:	Hurler syndrome		Orphacode:	93473	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren					
Condition:	Neonatal epileptic encephalopathy due to glutaminase deficiency		Orphacode:	557064	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren					
Condition:	Classic organic aciduria		Orphacode:	79163	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren**

Condition:	Methylmalonic acidemia with homocystinuria		Orphacode:	26	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren**

Condition:	Propionic acidemia		Orphacode:	35	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren**

Condition:	Methylmalonic acidemia without homocystinuria		Orphacode:	293355	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité****3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

5.1.5

**4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)****4.1 Aanvullende bevindingen van 5.1.24 patiëntorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Bartimeus	
AIMS ID:	710024	
Assessment Number:	H-6-6	
Name center of expertise:	Bartiméus Diagnostic Center for complex visual disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
71862	Inherited retinal disorder	Reject
447788	Cerebral visual impairment	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Inherited retinal disorder		Orphacode:	71862	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					

Condition:	Cerebral visual impairment		Orphacode:	447788	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Dit centrum levert met name goede diagnostische zorg en begeleiding voor een breed palet aan oogaandoeningen, maar niet de totale zorg zoals verwacht wordt van een expertisecentrum zeldzame aandoeningen. Zowel de zorgpaden als wetenschappelijke output zijn onvoldoende specifiek voor de aandoeningen uit de aanvraag.

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

**Formulier via de mail sturen naar:** [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	5.1.2e Ziekenhuis
2.	E-mailadres instelling RvB	raadvanbestuur@cwz.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 5.1.2b 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	raadvanbestuur@cwz.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	1.2e 5.1.2e 2f 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	41055664
8.	Postadres	Postbus 9015
9.	Postcode en vestigingsplaats	6500 GS Nijmegen

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e 5.1.2
Functie	Voorzitter raad van bestuur
Plaats	Nijmegen
Handtekening	5.1.2e



**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: [zeldzameaandoeningen@nfu.nl](mailto:zeldzameaandoeningen@nfu.nl)

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

[illegible]

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiatieformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: raadvanbestuur@cwz.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Canisius Wilhelmina Ziekenhuis

T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 9015  
6500 GS NIJMEGEN

Datum **30 SEP. 2022**  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 1 april 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

#### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

#### Positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

#### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

#### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79-11  
F 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

#### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

#### Kenmerk

3442413-1036947-CZ

#### Bijlagen

2

#### Uw brief

01-04-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442413-1036947-CZ

### Positief advies

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
716165	Radboud UMC	CWZ Nijmegen	Radboud UMC-CWZ Center of Expertise for Mycology	Rare mycoses	ORPHA:163591	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
709929	CWZ Nijmegen		Malignant Hyperthermia Investigation Center Nijmegen	Malignant hyperthermia of anesthesia	ORPHA:423	reject
				Exercise-induced malignant hyperthermia	ORPHA:466650	reject
				Rare disease with malignant hyperthermia	ORPHA:466658	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via [@minvws.nl](https://twitter.com/minvws_nl).

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.





De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Kenmerk**  
3442413-1036947-CZ

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442413-103694Z-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5 1 20 5 1 20 5 1 20 5 1 20 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Canisius Wilhelmina Ziekenhuis (CWZ) Nijmegen
2.	E-mailadres instelling RvB	<a href="mailto:RaadvanBestuur@cwz.nl">RaadvanBestuur@cwz.nl</a> ; 5.1.2e @cwz.nl (secretaris)
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @CWZ.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @STZ.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	41055664
8.	Postadres	Postbus 9015
9.	Postcode en vestigingsplaats	6500GS NIJMEGEN

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e 5.1.2e
Functie	Voorzitter raad van bestuur
Plaats	Nijmegen
Handtekening	5.1.2e



**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam kandidaat-expertisecentrum <sup>1</sup>	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode	Samenwerkingsverband <sup>2</sup> (indien van toepassing)
716165	Radboud-CWZ Center of Expertise for Mycology	Rare Mycoses	163591	Partner Radboudumc

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	CWZ Nijmegen	
AIMS ID:	709929	
Assessment Number:	H-22-14	
Name center of expertise:	Malignant Hyperthermia Investigation Center Nijmegen	
Name main contact:	1 2e 5.1 2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
423	Malignant hyperthermia of anesthesia	Reject
466650	Exercise-induced malignant hyperthermia	Reject
466658	Rare disease with malignant hyperthermia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Malignant hyperthermia of anesthesia		Orphacode:	423	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Exercise-induced malignant hyperthermia		<b>Orphacode:</b>	466650	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Neen	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

**2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Rare disease with malignant hyperthermia		<b>Orphacode:</b>	466658	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Neen	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité****3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

De aangeleverde documenten zijn geen zorgpaden en voldoen daarmee niet aan de gestelde criteria.

**4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)****4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	716165	
Assessment Number:	H-25-2	
Name center of expertise:	Radboudumc-CWZ Center of Expertise for Mycology	
Name main contact:	5.1.2e1, 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:163591	Rare mycoses	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare mycoses		Orphacode:	ORPHA:163591	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Er is (op dit moment) geen passend ERN sub-thema beschikbaar, dus aan dat criterium kan dan ook niet worden voldaan. Het advies is meer aandacht te besteden aan het zorgpad. Het overkoepelende zorgpad kan duidelijker door uitwerking van afkortingen en het zorgpad overzichtelijker en vollediger te maken.

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Stichting voor Afweerstoornissen (SAS)	Dichtbij de patiënt staan	pro-actiever contact met patientenvereniging
Stichting voor Afweerstoornissen (SAS)	Goede contacten onderhouden met de patientenvereniging	meer betrokkenheid bij (startende) onderzoeken
Stichting voor Afweerstoornissen (SAS)	Bereidwillig om mee te helpen en meedenken met de patientenvereniging	zorgpad delen
Stichting voor Afweerstoornissen (SAS)	Betrekt de patienten/patientenvereniging bij relevante opstartende studies	



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: rvb@catharinaziekenhuis.nl

Lid van de Raad van Bestuur  
van de Stichting Catharina Ziekenhuis

T.a.v. [redacted] 5.1.2e

Postbus 1350  
5602 ZA NIJMEGEN

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted] 5.1.2e  
F [redacted] 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag.  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**

[redacted] 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted] 5.1.2e

M [redacted] 5.1.2e

F [redacted] 5.1.2e

[redacted] 5.1.2e @minvws.nl

Datum 30 SEP. 2022

Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted] 5.1.2e [redacted] 5.1.2e

**Kenmerk**

3442417-1036950-CZ

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

#### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

#### Gedeeltelijk positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van het kandidaat ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

#### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen.

#### Bijlagen

2

#### Uw brief

30-03-2022

*Correspondentie uitsluitend richten aan het retouradres met vermelding van de datum en het kenmerk van deze brief.*





Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442417-1036950-CZ

### Gedeeltelijk positief

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA.

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
710077	Catharina Ziekenhuis	TOS (Thoracic Outlet Syndrome) Expertcentre Catharina Hospital	Thoracic Outlet Syndrome	ORPHA:97330	approved
			neurogenic thoracic outlet syndrome	ORPHA:100073	approved
			arterial thoracic outlet syndrome	ORPHA:357107	reject
			venous thoracic outlet syndrome	ORPHA:357131	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.





Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

**Kenmerk**  
3442417-1036950-CZ

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442417-1036950-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Stichting Catharina Ziekenhuis
2.	E-mailadres instelling RvB	rvb@catharinaziekenhuis.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	rvb@catharinaziekenhuis.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e@stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	41087385
8.	Postadres	Postbus 1350
9.	Postcode en vestigingsplaats	5602 ZA Eindhoven

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e
Functie	Lid Raad van Bestuur
Plaats	Eindhoven
Handtekening	5.1.2e





# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Catharina Ziekenhuis	
AIMS ID:	710077	
Assessment Number:	H-17-16	
Name center of expertise:	TOS (Thoracic Outlet Syndrome) Expertcentre Catharina Hospital	
Name main contact:	5.1.2e + 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
97330	Thoracic Outlet Syndrome	Final Approved
100073	neurogenic thoracic outlet syndrome	Final Approved
357107	arterial thoracic outlet syndrome	Reject
357131	venous thoracic outlet syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Thoracic Outlet Syndrome		Orphacode:	97330	
1.1, 3.1 en	Ja	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	neurogenic thoracic outlet syndrome		Orphacode:	100073	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	arterial thoracic outlet syndrome		Orphacode:	357107	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	venous thoracic outlet syndrome		Orphacode:	357131	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

De zorgpaden voldoen, maar kunnen verder uitgewerkt worden. De wetenschappelijke output voor arterial thoracic outlet syndrome (ORPHA:357107) is niet voldoende specifiek voor de aangevraagde aandoeningen.

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: rvb@etz.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Elisabeth TweeSteden Ziekenhuis

T.a.v. 5.1.2e 5 5.1.2e  
Hilvarenbeekseweg 60  
5022 GC TILBURG

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
F 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

Datum

30 SEP. 2022

Betreft

Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

**Kenmerk**

3442422-1036952-CZ

**Bijlagen**

2

**Uw brief**

31-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies inzake de ingangstoets en de materiële toets afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de *Beleidsvisie*), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de *Beleidsvisie*. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.



### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### Kenmerk

3442422-1036952-CZ

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisatie(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
710372	Elisabeth-TweeSteden Ziekenhuis	5.1.2e ziekenhuis	Neuro-oncology Center Tilburg	Glial tumor	ORPHA:182067	reject
				Tumor of meninges	ORPHA:252025	reject
				Benign peripheral nerve sheath tumor	ORPHA:252131	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

### Negatief advies bij ingangstoets

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
710334	Elisabeth-TweeSteden Ziekenhuis	ETZ Neurovascular Center Tilburg	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	ORPHA:90065	reject
			Neurovascular malformation	ORPHA:102006	reject
			Vein of Galen Aneurysmal Malformation	ORPHA:1053	reject
			Cerebral arteriovenous malformation	ORPHA:46724	reject
			Spinal arteriovenous metameris syndrome	ORPHA:53721	reject
			Foix-Alajouanine syndrome	ORPHA:79093	reject
			Familial cerebral cavernous malformation	ORPHA:221061	reject
			Familial cerebral saccular aneurysm	ORPHA:231160	reject

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. In de bijlage bij deze beschikking is het advies van het beoordelingscomité toegevoegd. Hierin is de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.





De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Kenmerk**  
3442422-1036952-CZ

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommekeer te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442422-1036952-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Elisabeth TweeSteden Ziekenhuis
2.	E-mailadres instelling RvB	rvb@etz.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 5 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @etz.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	41095510
8.	Postadres	Hilvarenbeekseweg 60
9.	Postcode en vestigingsplaats	5022 GC Tilburg

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e
Functie	Voorzitter Raad van Bestuur
Plaats	Tilburg
Handtekening	5.1.2e



# **Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam kandidaat-expertisecentrum <sup>1</sup>	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode	Samenwerkingsverband <sup>2</sup> (indien van toepassing)
710372	Centrum voor neuro-oncologie 5.1.2e	5.1.2e tumor	182067	Catharina ziekenhuis
710372	Centrum voor neuro-oncologie Tilburg	Benign peripheral nerve sheath tumor	252131	5.1.2e ziekenhuis
710372	Centrum voor neuro-oncologie Tilburg	Tumor of meninges	252025	5.1.2e ziekenhuis
710334	ETZ Neurovasculair centrum Tilburg	Cerebral arteriovenous malformation	46724	
710334	ETZ Neurovasculair centrum Tilburg	Vein of Galen Aneurysmal Malformation	1053	
710334	ETZ Neurovasculair centrum Tilburg	Neurovascular malformation	102006	
710334	ETZ Neurovasculair centrum Tilburg	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	90065	
710334	ETZ Neurovasculair centrum Tilburg	Foix-Alajouanine syndrome	79093	
710334	ETZ Neurovasculair centrum Tilburg	Familial cerebral cavernous malformation	221061	
710334	ETZ Neurovasculair centrum Tilburg	Familial cerebral saccular aneurysm	231160	
710334	ETZ Neurovasculair centrum Tilburg	Spinal arteriovenous metamerisic syndrome	53721	

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiatieformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Elisabeth-TweeSteden Ziekenhuis	
AIMS ID:	710372	
Assessment Number:	H-9-14	
Name center of expertise:	Neuro-oncology Center Tilburg	
Name main contact:	§ 1.2e, 1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
182067	Glial tumor	Reject
252025	Tumor of meninges	Reject
252131	Benign peripheral nerve sheath tumor	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Glial tumor		Orphacode:	182067	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Tumor of meninges		Orphacode:	252025	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Benign peripheral nerve sheath tumor		Orphacode:	252131	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité****3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

De zorgpaden voldoen niet aan de gestelde criteria en kunnen beter uitgewerkt worden. De zorgpaden bevatten nu alleen een beschrijving van interventie en geven geen beeld van de integrale zorg van diagnostiek, behandeling en follow up, zoals aangegeven in de gestelde criteria. Een zorgpad betreft overigens niet alleen klinische, maar ook poliklinische zorg. De wetenschappelijke output voor benign peripheral nerve sheath tumor (ORPHA:252131) is niet breed genoeg voor de totale groep van aandoeningen die er onder vallen.

**4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)****4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Hersenletsel.nl	Coördinerende rol neuro oncologisch verpleegkundigen	Meer onder de aandacht brengen wat men voor patienten met een meningeoom kan betekenen.
Hersenletsel.nl	Wetenschappelijk onderzoek en toepassing cognitieve revalidatie	

# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	Elisabeth-TweeSteden Ziekenhuis
AIMS ID:	710334
Assessment Number:	H-9-15
Name center of expertise:	ETZ Neurovascular Center Tilburg
Name main contact:	5.1.2e5.1.2e5.1.2e
Aanvraag door RvB:	Ja

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
90065	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	Reject
102006	Neurovascular malformation	Reject
1053	Vein of Galen Aneurysmal Malformation	Reject
46724	Cerebral arteriovenous malformation	Reject
53721	Spinal arteriovenous metameric syndrome	Reject
79093	Foix-Alajouanine syndrome	Reject
221061	Familial cerebral cavernous malformation	Reject
231160	Familial cerebral saccular aneurysm	Reject

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Neen

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 2. Indicatoren

### 2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage		Orphacode:	90065	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

### 2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Neurovascular malformation		Orphacode:	102006	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

### 2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Cerebral arteriovenous malformation		Orphacode:	46724	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

### 2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Familial cerebral cavernous malformation		Orphacode:	221061	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

### 2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Vein of Galen Aneurysmal Malformation		Orphacode:	1053	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

### 2.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Spinal arteriovenous metamerism syndrome		Orphacode:	53721	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

### 2.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Foix-Alajouanine syndrome		Orphacode:	79093	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

### 2.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Familial cerebral saccular aneurysm		Orphacode:	231160	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Er wordt niet voldaan aan de ingangstoets door ten minste één (groep van) aandoening(en) in de aanvraag op te nemen, dat kan aansluiten op een sub-thema van een ERN. Daarnaast voldoen de zorgpaden ook niet aan de criteria. Bij eventueel heroverwegen van een aanvraag in de toekomst is het advies deze volgens de gestelde criteria uit te werken.

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)		
Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [redacted] 5.1.2i @erasmusmc.nl

De vice-voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Erasmus MC

T.a.v. [redacted] 5.1.2e

Postbus 2040  
3000 CA ROTTERDAM

Datum **30 SEP. 2022**

Betreft. Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted] 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 29 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Gedeeltelijk positief advies bij uitbreiding

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde cluster(s) van aandoeningen. Ten behoeve van de uitbreiding van betreffende ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking inzake de erkenning van betreffende ECZA d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3260859-1015862-CZ, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen. De erkenning tot uitbreiding wordt niet verleend voor het cluster van aandoeningen of de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted] 5.1.2e  
F [redacted] 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

[redacted] 5.1.2e  
*Senior Beleidsmedewerker*

T [redacted] 5.1.2e  
M [redacted] 5.1.2e  
F [redacted] 5.1.2e  
[redacted] 5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3442424-1036955-CZ

### Bijlagen

**2**

### Uw brief

29-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies inzake de ingangstoets en de materiële toets afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**

3442424-1036955-CZ

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

### Gedeeltelijk positief advies bij uitbreiding

Het beoordelingscomité heeft over een deel van de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA positief geadviseerd, en over een deel van de cluster(s) van aandoeningen negatief geadviseerd betreffende het volgende ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
715061	Erasmus MC	Erasmus MC Expert center for rare skin diseases	Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome	ORPHA:69126	reject
			Cutaneous neuroendocrine carcinoma	ORPHA:79140	approved
			Dermatofibrosarcoma protuberans	ORPHA:31112	reject
			Pyoderma gangrenosum - acne - hidradenitis suppurativa	ORPHA:289478	reject
			Large congenital melanocytic nevus	ORPHA:626	approved
			Neurocutaneous melanocytosis	ORPHA:2481	reject

Per ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag tot uitbreiding van een al bestaand ECZA. Hierin is ook de motivering voor de gedeeltelijke toekenning dan wel de afwijziging van de uitbreiding van de erkenning opgenomen.

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
715430	Erasmus MC	Erasmus MC Craniofacial Center of Expertise	Paralytic facial malformation	ORPHA:156224	reject
715408	Erasmus MC	Erasmus MC Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations	Sacroccygeal teratoma	ORPHA:494421	reject
			Intestinal malformation	ORPHA:97945	reject
			Gastroduodenal malformation	ORPHA:97944	reject





			Annular pancreas	ORPHA:675	reject
715026	Erasmus MC	Erasmus MC Soft tissue sarcoma center of expertise	Soft tissue sarcoma	ORPHA:3394	reject
			Desmoid tumor	ORPHA:873	reject
			Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890	reject
715007 *	Erasmus MC	Erasmus MC Institute of Tropical Diseases	Schistosomiasis	ORPHA:1247	reject
			Rare parasitic disease	ORPHA:163588	reject
			Arbovirus fever	ORPHA:344	reject
			Leishmaniasis	ORPHA:507	reject
			Malaria	ORPHA:673	reject

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442424-1036955-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

#### Negatief advies bij ingangstoets

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
715450	Erasmus MC	Erasmus MC Expert center for premature menopause	Non-acquired premature ovarian failure	ORPHA:95710	reject

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. In de bijlage bij deze beschikking is het advies van het beoordelingscomité toegevoegd. Hierin is de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

@minvws.nl.

#### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.



Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

**Kenmerk**

3442424-1036955-CZ

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442424-1036955-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

Let op: Neem eerst de Beleidsvisie  
expertisecentra zeldzame aandoeningen,  
Ministerie van VWS door, staatscourantnummer  
1924, zodat u op de hoogte bent van de  
procedure, de ingangstoets en de  
beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen  
heeft kunt u contact opnemen met het  
secretariaat van het beoordelingscomité.  
Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Erasmus MC
2.	E-mailadres instelling RvB	5.1.2i @erasmusmc.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @erasmusmc.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	Prof. 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @erasmusmc.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	24485070
8.	Postadres	Postbus 2040
9.	Postcode en vestigingsplaats	3000 CA Rotterdam

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e
Functie	vice-voorzitter Raad van Bestuur
Plaats	Rotterdam
Handtekening	5.1.2e



**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam kandidaat-expertisecentrum <sup>1</sup>	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode	Samenwerkingsverband <sup>2</sup> (indien van toepassing)
715450	Erasmus MC Expert center for premature menopause	Non-acquired premature ovarian failure	ORPHA:95710	
715430	Erasmus MC Craniofacial Center of Expertise	Paralytic facial malformation	ORPHA:156224	
715408	Erasmus MC Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations	Gastroduodenal malformation	ORPHA:97944	
715408	Erasmus MC Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations	Sacroccocygeal teratoma	ORPHA:494421	
715408	Erasmus MC Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations	Intestinal malformation	ORPHA:97945	
715408	Erasmus MC Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations	Annular pancreas	ORPHA:675	
715061	Erasmus MC of rare skin diseases	Neurocutaneous melanocytosis	ORPHA:2481	
715061	Erasmus MC of rare skin diseases	Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome	ORPHA:69126	

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.

715061	Erasmus MC of rare skin diseases	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	ORPHA:79140	
715061	Erasmus MC of rare skin diseases	Dermatofibrosarcoma protuberans	ORPHA:31112	
715061	Erasmus MC of rare skin diseases	Pyoderma gangrenosum - acne - hidradenitis suppurativa	ORPHA:289478	
715061	Erasmus MC of rare skin diseases	Large congenital melanocytic nevus	ORPHA:626	
715026	Erasmus MC Soft tissue sarcoma center of expertise	Soft tissue sarcoma	ORPHA:3394	
715026	Erasmus MC Soft tissue sarcoma center of expertise	Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890	
715026	Erasmus MC Soft tissue sarcoma center of expertise	Desmoid tumor	ORPHA:873	
715007	Erasmus MC Institute of Tropical Diseases	Schistosomiasis	ORPHA:1247	
715007	Erasmus MC Institute of Tropical Diseases	Arbovirus fever	ORPHA:344	
715007	Erasmus MC Institute of Tropical Diseases	Leishmaniasis	ORPHA:507	
715007	Erasmus MC Institute of Tropical Diseases	Malaria	ORPHA:673	
715007	Erasmus MC Institute of Tropical Diseases	Rare parasitic disease	ORPHA:163588	

# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	Erasmus MC
AIMS ID:	715450
Assessment Number:	H-3-18
Name center of expertise:	Erasmus MC Expert center for premature menopause
Name main contact:	5.1.2e
Aanvraag door RvB:	Ja

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:95710	Non-acquired premature ovarian failure	Reject

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Neen

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	
9.2: Inbreng Patiënt organisatie(s)	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	
12.2: bijgedragen aan ERN	

2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Non-acquired premature ovarian failure			Orphacode:	ORPHA:95710
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)		
Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	715430	
Assessment Number:	H-2-8	
Name center of expertise:	Erasmus MC Craniofacial Center of Expertise	
Name main contact:	<div> <div>5</div> <div>5.1.2e</div> </div>	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:156224	Paralytic facial malformation	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Paralytic facial malformation		Orphacode:	ORPHA:156224	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation

Sterke Punten

Verbeterpunten

5.1.5

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	715408	
Assessment Number:	H-7-6	
Name center of expertise:	Erasmus MC Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations	
Name main contact:	5120.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:494421	Sacroccocygeal teratoma	Reject
ORPHA:97945	Intestinal malformation	Reject
ORPHA:97944	Gastroduodenal malformation	Reject
ORPHA:675	Annular pancreas	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Sacroccocygeal teratoma		Orphacode:	ORPHA:494421	
1.1, 3.1 en	Neen	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Intestinal malformation		Orphacode:	ORPHA:97945	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Gastroduodenal malformation		Orphacode:	ORPHA:97944	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Annular pancreas		Orphacode:	ORPHA:675	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	715061	
Assessment Number:	H-10-4	
Name center of expertise:	Erasmus MC of rare skin diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:69126	Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome	Reject
ORPHA:79140	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	Final Approved
ORPHA:31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	Reject
ORPHA:289478	Pyoderma gangrenosum - acne - hidradenitis suppurativa	Reject
ORPHA:626	Large congenital melanocytic nevus	Final Approved
ORPHA:2481	Neurocutaneous melanocytosis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

**2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome		Orphacode:	ORPHA:69126	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Cutaneous neuroendocrine carcinoma		Orphacode:	ORPHA:79140	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Dermatofibrosarcoma protuberans		Orphacode:	ORPHA:31112	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Pyoderma gangrenosum - acne - hidradenitis suppurativa		Orphacode:	ORPHA:289478	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Large congenital melanocytic nevus		Orphacode:	ORPHA:626	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren**

Condition:	Neurocutaneous melanocytosis		Orphacode:	ORPHA:2481	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité****3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

5.1.5

**4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)****4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------



5.1.5

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	715007	
Assessment Number:	H-26-7	
Name center of expertise:	Erasmus MC Institute of Tropical Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1247	Schistosomiasis	Reject
ORPHA:163588	Rare parasitic disease	Reject
ORPHA:344	Arbovirus fever	Reject
ORPHA:507	Leishmaniasis	Reject
ORPHA:673	Malaria	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Schistosomiasis	Orphacode:	ORPHA:1247

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare parasitic disease		Orphacode:	ORPHA:163588	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Arbovirus fever		Orphacode:	ORPHA:344	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Leishmaniasis		Orphacode:	ORPHA:507	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malaria		Orphacode:	ORPHA:673	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	715026	
Assessment Number:	H-11-19	
Name center of expertise:	Erasmus MC Soft tissue sarcoma center of expertise	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:3394	Soft tissue sarcoma	Reject
ORPHA:873	Desmoid tumor	Reject
ORPHA:44890	Gastrointestinal stromal tumor	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Soft tissue sarcoma		Orphacode:	ORPHA:3394	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.2.1 Indatoren 2 - Indatoren**

Condition:	Desmoid tumor		Orphacode:	ORPHA:873	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.3.1 Indatoren 3 - Indatoren**

Condition:	Gastrointestinal stromal tumor		Orphacode:	ORPHA:44890	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité****3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

5.1.5

**4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)****4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @erasmus.nl

De vice-voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Erasmus MC  
T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 2040  
3000 CA ROTTERDAM

Datum  
Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2022, met kenmerk 3442424-1036955-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 10 november 2022 (**Bijlage 2**).

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over de betreffende (kandidaat) expertisecentra (**Bijlage 3**).

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2022 conform deze herziene advisering te herzien.

Op 19 december 2022 heeft u per mail aangegeven akkoord te gaan met mijn voornemen zoals hierboven beschreven.

Met deze herziening wijzig ik de beschikking van 30 september 2022 met kenmerk 3442424-1036955-CZ.

## Besluit

Ik wijzig mijn beschikking d.d. 30 september 2022, kenmerk 3442424-1036955-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**  
3512210-1043425-CZ

**Bijlagen**  
3

**Uw brief**  
30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



**Positief advies**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
<b>715061</b>	Erasmus MC	Erasmus MC Expert center for rare skin diseases	Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome	ORPHA:69126	<b>Reject</b>
			Cutaneous neuroendocrine carcinoma	ORPHA:79140	<b>Approved</b>
			Dermatofibrosarcoma protuberans	ORPHA:31112	<b>Approved</b>
			Pyoderma gangrenosum - acne - hidradenitis suppurativa	ORPHA:289478	<b>Reject</b>
			Large congenital melanocytic nevus	ORPHA:626	<b>Approved</b>
			Neurocutaneous melanocytosis	ORPHA:2481	<b>Reject</b>
<b>715007</b>	Erasmus MC	Erasmus MC Institute of Tropical Diseases	Schistosomiasis	ORPHA:1247	<b>Approved</b>
			Rare parasitic disease	ORPHA:163588	<b>Reject</b>
			Arbovirus fever	ORPHA:344	<b>Approved</b>
			Leishmaniasis	ORPHA:507	<b>Approved</b>
			Malaria	ORPHA:673	<b>Approved</b>

**Kenmerk**  
3512210-1043425-CZ

De kandidaat expertisecentra onder het kopje ‘*Positief advies*’, zoals hierboven weergegeven, verkrijgen met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor deze kandidaat expertisecentra verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2022, met kenmerk 3442424-1036955-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende clusters van aandoeningen.

**Positief advies bij uitbreiding**

<b>185471</b>	Erasmus MC	Erasmus MC Craniofacial Center of Expertise	Paralytic facial malformation	ORPHA:156224	<b>Approved</b>
<b>185573</b>	Erasmus MC	Erasmus MC Expert center for premature menopause	Non-acquired premature ovarian failure	ORPHA:95710	<b>Approved</b>

De expertisecentra onder het kopje ‘*Positief advies bij uitbreiding*’, zoals hierboven weergegeven, worden met deze beschikking uitgebreid voor de zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Ten behoeve van de uitbreiding van betreffende expertisecentra verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking inzake de erkenning van betreffende ECZA d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3260859-1015862-CZ, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

**Negatief advies**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

<b>715408</b>	Erasmus MC	Erasmus MC Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations	Sacroccygeal teratoma	ORPHA:494421	<b>reject</b>
			Intestinal malformation	ORPHA:97945	<b>reject</b>
			Gastroduodenal malformation	ORPHA:97944	<b>reject</b>
			Annular pancreas	ORPHA:675	<b>reject</b>
			Desmoid tumor	ORPHA:873	<b>reject</b>
			Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890	<b>reject</b>

**Kenmerk**  
3512210-1043425-CZ

Mijn beschikking, d.d. 30 september 2022, met kenmerk 3442424-1036955-CZ, blijft ongewijzigd voor de kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen voor de cluster(s) van aandoeningen, zoals hierboven weergegeven, waar het beoordelingscomité na heroverweging hun eerder afgegeven advies handhaaft.

**Motivering bij het besluit**

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van de volgende kandidaat expertisecentra voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>, ten aanzien van de volgende zeldzame aandoeningen:

- Dermatofibrosarcoma protuberans, ORPHA-31112;
- Schistosomiasis, ORPHA-1247;
- Arbovirus fever, ORPHA-344;
- Leishmaniasis, ORPHA-507;
- Malaria, ORPHA-673;
- Paralytic facial malformation, ORPHA-156224;
- Non-acquired premature ovarian failure, ORPHA-95710.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift ziet het beoordelingscomité voor de volgende kandidaat expertisecentra geen aanleiding om het eerder afgegeven advies ten aanzien van onderstaande zeldzame aandoeningen aan de passen:

- Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome, ORPHA-69126;
- Pyoderma gangrenosum - acne - hidradenitis suppurativa, ORPHA-289478;
- Neurocutaneous melanocytosis, ORPHA-2481;
- Sacroccygeal teratoma, ORPHA-494421;
- Intestinal malformation, ORPHA-97945;
- Gastroduodenal malformation, ORPHA-97944;
- Annular pancreas, ORPHA-675;
- Desmoid tumor, ORPHA-873;

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

- Gastrointestinal stromal tumor, ORPHA-44890;
- Rare parasitic disease, ORPHA-163588.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

**Kenmerk**  
3512210-1043425-CZ

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via [5.1.2e@minvws.nl](mailto:5.1.2e@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Hoogachtend,  
de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2022 waartegen u op 10 november 2021 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom heb ik u per mail d.d. 16 december 2022 verzocht om aan mij schriftelijk te laten weten of u uw bezwaarschrift van 10 november 2022 intrekt of niet. U heeft mij per mail d.d. 19 december 2022 laten weten dat u uw bezwaar intrekt.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3512210-1043425-CZ





Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
 T.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken  
 Postbus 20350  
 2500 EJ Den Haag

Doorkiesnummer 33420  
 Kamernummer Na-1418  
 E-mail 5.1.2i@erasmusmc.nl  
 Ons kenmerk RvB 401771  
 Datum 10-11-2021

Per e-mail: WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl

Geachte minister 5.1.2e

Postadres  
 Postbus 2040  
 3000 CA Rotterdam

Bezoekadres  
 Dr. Molewaterplein 40  
 3015 GD Rotterdam

Parkeergarage  
 Wytemaweg 12  
 3015 CN Rotterdam

De Raad van Bestuur van het Erasmus MC onderschrijft de noodzaak om de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening in Nederland te verbeteren en het belang van goed functionerende, erkende expertisecentra om dit mede te realiseren.

Naar aanleiding van uw beschikking van 30 september j.l. met kenmerk 3442424-1036955-CZ heeft de Raad van Bestuur overleg gevoerd met de expertisecentra zeldzame aandoeningen die een afwijzing hebben ontvangen op hun aanvraag voor (uitbreiding van) erkenning. Op basis daarvan heeft zij besloten een verzoek tot heroverweging en daarmee bezwaar tegen de beschikking in te dienen voor de aanvraag tot (uitbreiding van) erkenning van:

AIMS ID	Naam ECZA
715061	Center of rare skin diseases
715430	Dutch Craniofacial Center of Expertise
715408	Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations
715007	Erasmus MC Institute of Tropical Diseases
715450	Expert center for premature menopause

**Raad van Bestuur**  
 5.1.2e  
 Voorzitter en decaan  
  
 Mw. 5.1.2e  
 Vicevoorzitter  
  
 5.1.2 5.1.2e  
 CFO en lid Raad van Bestuur

Wij menen dat op basis van de argumenten zoals verwoord door de expertisecentra in de bijlage het aanvragen van (uitbreiding van) erkenning voor bovenstaande expertise centra gegrond is.

5.1.2e  
 Lid Raad van Bestuur

**Bestuurssecretaris**  
 5.1.2e

Bij (uitbreiding van) erkenning van bovenstaande genoemde centra door het ministerie van VWS, stelt het Erasmus MC uiteraard alles in het werk om de continuïteit en doorontwikkeling van deze expertisecentra te garanderen.

Hoogachtend.

5.1.2e

5.1.2e

Vicevoorzitter Raad van Bestuur

Bijlage: bezwaren ECZA ronde 2022

# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	715007	
Assessment Number:	H-26-7	
Name center of expertise:	Erasmus MC Institute of Tropical Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1247	Schistosomiasis	Final Approved
ORPHA:163588	Rare parasitic disease	Reject
ORPHA:344	Arbovirus fever	Final Approved
ORPHA:507	Leishmaniasis	Final Approved
ORPHA:673	Malaria	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	n.v.t	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Schistosomiasis	Orphacode:	ORPHA:1247



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare parasitic disease		Orphacode:	ORPHA:163588	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Arbovirus fever		Orphacode:	ORPHA:344	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Leishmaniasis		Orphacode:	ORPHA:507	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malaria		Orphacode:	ORPHA:673	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	715061	
Assessment Number:	H-10-4	
Name center of expertise:	Erasmus MC of rare skin diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:69126	Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome	Reject
ORPHA:79140	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	Final Approved
ORPHA:31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	Final Approved
ORPHA:289478	Pyoderma gangrenosum - acne - hidradenitis suppurativa	Reject
ORPHA:626	Large congenital melanocytic nevus	Final Approved
ORPHA:2481	Neurocutaneous melanocytosis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

**2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome		Orphacode:	ORPHA:69126	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Cutaneous neuroendocrine carcinoma		Orphacode:	ORPHA:79140	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Dermatofibrosarcoma protuberans		Orphacode:	ORPHA:31112	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Pyoderma gangrenosum - acne - hidradenitis suppurativa		Orphacode:	ORPHA:289478	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Large congenital melanocytic nevus		Orphacode:	ORPHA:626	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren**

Condition:	Neurocutaneous melanocytosis		Orphacode:	ORPHA:2481	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité****3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

5.1.5

**4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)****4.1 Aanvullende bevindingen van 5.1.2 patiëntorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5		
-------	--	--

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	715408	
Assessment Number:	H-7-6	
Name center of expertise:	Erasmus MC Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations	
Name main contact:	5.1.2e 1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:494421	Sacroccocygeal teratoma	Reject
ORPHA:97945	Intestinal malformation	Reject
ORPHA:97944	Gastroduodenal malformation	Reject
ORPHA:675	Annular pancreas	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Sacroccocygeal teratoma		Orphacode:	ORPHA:494421	
1.1, 3.1 en	Neen	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Intestinal malformation		Orphacode:	ORPHA:97945	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Gastroduodenal malformation		Orphacode:	ORPHA:97944	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Annular pancreas		Orphacode:	ORPHA:675	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	715450	
Assessment Number:	H-3-18	
Name center of expertise:	Erasmus MC Expert center for premature menopause	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:95710	Non-acquired premature ovarian failure	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	n.v.t	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	n.v.t	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	n.v.t	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	n.v.t	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	n.v.t	
12.2: bijgedragen aan ERN	n.v.t	

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Non-acquired premature ovarian failure		Orphacode:	ORPHA:95710	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Erasmus MC	
AIMS ID:	715430	
Assessment Number:	H-2-8	
Name center of expertise:	Erasmus MC Craniofacial Center of Expertise	
Name main contact:	! 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:156224	Paralytic facial malformation	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	n.v.t	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	n.v.t	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	n.v.t	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	n.v.t	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	n.v.t	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Paralytic facial malformation		Orphacode:	ORPHA:156224	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van 5.1.26 patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Groene Hart Ziekenhuis
2.	E-mailadres instelling RvB	rvb@ghz.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	rvb@ghz.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	41173845
8.	Postadres	Postbus 1098
9.	Postcode en vestigingsplaats	2800 BB Gouda

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e 5.1.2e
Functie	Voorzitter Raad van Bestuur
Plaats	Gouda
Handtekening	5.1.2e

**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

<b>AIMS – ID Nummer</b>	<b>Naam kandidaat-expertisecentrum<sup>1</sup></b>	<b>(Cluster van) aandoeningen</b>	<b>Orphacode</b>	<b>Samenwerkingsverband<sup>2</sup> (indien van toepassing)</b>
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieën	Rare hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA:217569	Leiden UMC Alrijne Ziekenhuis Haaglanden Medisch Centrum
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieën	Dilated cardiomyopathy	ORPHA:217604	Leiden UMC Alrijne Ziekenhuis Haaglanden Medisch Centrum
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieën	Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848	Leiden UMC Alrijne Ziekenhuis Haaglanden Medisch Centrum
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieën	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	ORPHA:247	Leiden UMC Alrijne Ziekenhuis Haaglanden Medisch Centrum

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: rvb@ghz.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Groene Hart Ziekenhuis

T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 1098  
2800 BB GOUDA

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 12 12  
F 5.1.2e 5.1.2e 12 12  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

Datum 30 SEP. 2022

Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**Kenmerk**

3442428-1036956-CZ

**Bijlagen**

2

**Uw brief**

30-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

**Besluit**

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

**Motivering bij het besluit**

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.



### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### Kenmerk

3442428-1036956-CZ

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
715332	Groene Hart Ziekenhuis	Leiden UMC, Alrijne Ziekenhuis, Medisch Centrum Haaglanden-Bronovo-Nebo	Leiden UMC Expert Center for Rare Cardiomyopathies	Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848	reject
				Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	ORPHA:247	reject
				Rare hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA:217569	reject
				Dilated cardiomyopathy	ORPHA:217604	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommekeer te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.



Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3442428-1036956-CZ

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442428-1036956-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: (070) 340 59 84 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Haaglanden Medisch Centrum
2.	E-mailadres instelling RvB	Rvb.secretariaat@haaglandenmc.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 2 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 0haaglandenmc.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2ee 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	61262935
8.	Postadres	Lijnbaan 32
9.	Postcode en vestigingsplaats	2512 VA Den Haag

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 2e
Functie	Voorzitter Raad van Bestuur
Plaats	Den Haag
Handtekening	5.1.2e

**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

<b>AIMS – ID Nummer</b>	<b>Naam kandidaat-expertisecentrum<sup>1</sup></b>	<b>(Cluster van) aandoeningen</b>	<b>Orphacode</b>	<b>Samenwerkingsverband<sup>2</sup> (indien van toepassing)</b>
715366	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Solide Tumoren	Glial Tumors	ORPHA:182067	Leiden UMC
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieen	Rare hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA:217569	Leiden UMC Alrijne Ziekenhuis Groene Hart Ziekenhuis
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieen	Dilated cardiomyopathy	ORPHA:217604	Leiden UMC Alrijne Ziekenhuis Groene Hart Ziekenhuis
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieen	Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848	Leiden UMC Alrijne Ziekenhuis Groene Hart Ziekenhuis
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieen	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	ORPHA:247	Leiden UMC Alrijne Ziekenhuis Groene Hart Ziekenhuis

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [rvb.secretariaat@haaglandenmc.nl](mailto:rvb.secretariaat@haaglandenmc.nl)

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Haaglanden Medisch Centrum

T.a.v. 5.1.2e 2 5.1.2e

Lijnbaan 32  
2512 VA DEN HAAG

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 12 12  
F 5.1.2e 5.1.2e 12 12  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

**Inlichtingen bij**

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

Datum 30 SEP. 2022

Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

**Kenmerk**

3442434-1036959-CZ

**Bijlagen**

2

**Uw brief**

31-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies inzake de ingangstoets en de materiële toets afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de *Beleidsvisie*), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de *Beleidsvisie*. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.



### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

AIMS ID	Instelling	Partner organisation(s)	Naam centrum (EN)	Disease name	ORPHAcode	Decision
715332	Leiden UMC	Alrijne Ziekenhuis, Groene Hart Ziekenhuis, Medisch Centrum Haaglanden-Bronovo-Nebo	Leiden UMC Expert Center for Rare Cardiomyopathies	Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848	reject
				Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	ORPHA:247	reject
				Rare hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA:217569	reject
				Dilated cardiomyopathy	ORPHA:217604	reject

### Kenmerk

3442434-1036959-CZ

### Negatief advies bij ingangstoets

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Instelling	Partner organisation(s)	Naam centrum (EN)	Disease name	ORPHAcode	Decision
715366	Leiden UMC	Medisch Centrum Haaglanden-Bronovo-Nebo	Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Glial Tumors	ORPHA:182067	reject

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. In de bijlage bij deze beschikking is het advies van het beoordelingscomité toegevoegd. Hierin is de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e @minvws.nl.

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.



Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Kenmerk**  
3442434-1036959-CZ

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442434-1036959-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5 1 2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:

<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715366	
Assessment Number:	H-11-52	
Name center of expertise:	Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:3148	Malignant peripheral nerve sheath tumor	Reject
ORPHA:252131	Benign peripheral nerve sheath tumor	Reject
ORPHA:98063	Rare gynaecological tumor	Reject
ORPHA:180312	Rare vulvovaginal tumor	Reject
ORPHA:213500	Rare ovarian cancer	Reject
ORPHA:213564	Rare uterine cancer	Reject
ORPHA:180824	Rare tumor of pancreas	Reject
ORPHA:180821	Rare gastroesophageal tumor	Reject
ORPHA:101943	Rare hepatic and biliary tract tumor	Reject
ORPHA:168999	Malignant melanoma of the mucosa	Reject
ORPHA:182067	Glial Tumors	Reject
ORPHA:217074	Rare carcinoma of pancreas	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	

11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 2. Indicatoren

### 2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Malignant peripheral nerve sheath tumor	Orphacode:	ORPHA:3148	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek: Neen

### 2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Benign peripheral nerve sheath tumor	Orphacode:	ORPHA:252131	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek: Neen

### 2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Rare gynaecological tumor	Orphacode:	ORPHA:98063	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek: Neen

### 2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Rare vulvovaginal tumor	Orphacode:	ORPHA:180312	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek: Neen

### 2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Rare ovarian cancer	Orphacode:	ORPHA:213500	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek: Neen

### 2.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Rare uterine cancer	Orphacode:	ORPHA:213564	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek: Neen

### 2.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Rare tumor of pancreas	Orphacode:	ORPHA:180824	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek: Neen

### 2.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Rare gastroesophageal tumor	Orphacode:	ORPHA:180821	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek: Neen



## 2.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Rare hepatic and biliary tract tumor		Orphacode:	ORPHA:101943	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 2.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Malignant melanoma of the mucosa		Orphacode:	ORPHA:168999	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 2.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren

Condition:	Glial Tumors		Orphacode:	ORPHA:182067	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 2.12.1 Indicatoren 12 - Indicatoren

Condition:	Rare carcinoma of pancreas		Orphacode:	ORPHA:217074	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

## 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Het centrum levert goede zorg, maar voldoet niet aan de criteria van de ingangstoets. Het zorgpad voor malignant peripheral nerve sheath tumor (ORPHA:3148) is niet specifiek genoeg voor de onderliggende aandoeningen. In het zorgpad voor rare vulvovaginal tumor (ORPHA:180312) en rare ovarian cancer (ORPHA:213500) ontbreekt een toelichting en deze zijn onvoldoende medisch inhoudelijk. Het voldoet niet aan de gestelde criteria. Het zorgpad voor malignant melanoma of the mucosa (ORPHA:168999) is meer een algemeen zorgpad voor melanoma en onvoldoende specifiek voor de aangevraagde zeldzame aandoening. Er zijn geen patiëntaantallen aangeleverd voor rare gynaecological tumor (ORPHA:98063). Het format voor aanleveren van de wetenschappelijke output is niet goed gehanteerd en hierdoor niet goed te beoordelen. Het zorgpad voor rare gastroesophageal tumor (ORPHA:180821) is onvoldoende specifiek voor de zeldzame tumoren in deze groep. Voor glial tumors (ORPHA:182067) is een verkeerd zorgpad geupload en ontbreekt een toelichting.

Voor rare carcinoma of pancreas (ORPHA:217074) zou positief geadviseerd worden als het centrum als geheel voldeed aan de criteria voor de ingangstoets. Met de afwijzing overige aandoeningen in de aanvraag, wordt niet meer voldaan aan een erkenning voor ten minste één (groep van) aandoening(en) op het sub-thema van een ERN.

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

## 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Hersenletsel.nl	Samenwerking qua behandeling en wetenschappelijk onderzoek	Meer profileren buiten de regio op landelijk niveau
Hersenletsel.nl	Aandacht voor mens en systeem (werk, gezin e.d.) bij behandeling , nabehandeling en nazorg	
Nederlandse Leverpatiënten Vereniging (NLV)	multidisciplinair werken	patienten hebben vaak het idee dat ze geen vaste arts hebben, zien te vaak een arts in opleiding. Ze weten wel dat ze uiteindelijk in een team worden besproken. Deze situatie is inherent

		aan een UMC, maar dit kan wellicht beter worden besproken met de patient.
Nederlandse Leverpatiënten Vereniging (NLV)	voorziet in landelijke behoefte	
Nederlandse Leverpatiënten Vereniging (NLV)	goede patiëntenzorg	
Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	Zeer gespecialiseerde chirurgische behandeling van Malignant en Benign peripheral nerve sheath tumors.	Mogelijk meer wetenschappelijk onderzoek naar oorzaak en behandeling van deze aandoening.
Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	Samenwerking met het expertisecentrum Erasmus MC	
Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	Samenwerking en participatie in het Zorgnetwerk Neurofibromatose 1	
Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	Staat open voor deelname aan en participeert in de Medische Advies Raad van de Neuro Fibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	
Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	Is bereid kennis te delen met de patiëntenvereniging.	
Stichting Melanoom	Het centrum heeft expertise in andere vormen van melanoom, waaronder huidmelanoom en oogmelanoom.	Patiëntenorganisatie betrekken bij beleid en verdere ontwikkeling van de expertise
Stichting Melanoom	Samenwerking met het <span style="background-color: #cccccc;">5.1.2e</span> van Leeuwenhoekziekenhuis	Standaard PROM's inzetten
Stichting Melanoom	Centrum behandelt een substantieel deel van de nieuwe patiënten met mucosaal melanoom	Zorgpad publiceren
Stichting Melanoom		Patiëntenorganisatie toekomstige wetenschappelijke publicaties toesturen . Via deze organisatie kunnen resultaten wetenschappelijk onderzoek aan het publiek (patiënten met mucosaal melanoom en hun naasten) kenbaar gemaakt worden.
Stichting Patiëntenplatform Sarcomen	Organisatie en kennis van zeldzame wekedelensarcomen	
Stichting Patiëntenplatform Sarcomen	Concentratie van goedaardige en kwaadaardige zenuwtumoren in Zenuwcentrum	
Stichting Patiëntenplatform Sarcomen	Sterk sarcomenteam in de hele breedte	
Stichting Patiëntenplatform Sarcomen	Biobank	



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: secretariaat-rvb@hagaziekenhuis.nl

Directeur Medische Zaken van  
Haga Ziekenhuis

T.a.v. 5.1.2e 1 5.1.2e  
Postbus 40551  
2545 AA DEN HAAG

Datum  
Betreft

30 SEP. 2022

Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 1 april 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Gedeeltelijk positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van het kandidaat ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor het cluster van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de *Beleidsvisie*), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 312 312 12 12  
F 312 312 12 12  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3442436-1036960-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

01-04-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*





Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442436-1036960-CZ

### Gedeeltelijk positief advies

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
715185	Leiden UMC	Juliana Kinderziekenhuis 5.1.2e 1.2 5.1.2e Gasthuis	Leiden UMC Expert Center for Rare Congenital Malformations and Intellectual Disability	Coffin-Siris syndrome	ORPHA:1465	approved
				Intellectual disability-severe speech delay-mild dysmorphism syndrome	ORPHA:391372	reject
				Rare intellectual disability	ORPHA:87277	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via [5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl](https://twitter.com/minvws_nl).

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.



Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

**Kenmerk**  
3442436-1036960-CZ

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442436-1036960-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: **5 1 2 e 5 1 2 e 5 1 2 e 5 1 2 e** of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité.  
Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Juliana Kinderziekenhuis – onderdeel van HagaZiekenhuis
2.	E-mailadres instelling RvB	Secretariaat-rvb@hagaziekenhuis.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @hagaziekenhuis.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	27268552
8.	Postadres	Postbus 40551
9.	Postcode en vestigingsplaats	2545 AA Den Haag

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e 5.1.2e
Functie	Directeur medische zaken
Plaats	Den Haag
Handtekening	5.1.2e

**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

<b>AIMS – ID Nummer</b>	<b>Naam kandidaat-expertisecentrum<sup>1</sup></b>	<b>(Cluster van) aandoeningen</b>	<b>Orphacode</b>	<b>Samenwerkingsverband<sup>2</sup> (indien van toepassing)</b>
715185	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Aangeboren Afwijkingen en Verstandelijke Beperking	Coffin-Siris syndrome	ORPHA:1465	Leiden UMC 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e Gasthuis
715185	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Aangeboren Afwijkingen en Verstandelijke Beperking	Intellectual disability-severe speech delay-mild dysmorphism syndrome	ORPHA:391372	Leiden UMC 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e Gasthuis
715185	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Aangeboren Afwijkingen en Verstandelijke Beperking	Rare intellectual disability	ORPHA:87277	Leiden UMC 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e Gasthuis

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: bestuurssecretariaat@isala.nl

Lid van de Raad van Bestuur  
van de Stichting Isala Klinieken

T.a.v. 5.1.2e 1 5.1.2e

Postbus 10400  
8000 GK ZWOLE

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 12 12  
F 5.1.2e 5.1.2e 12 12  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

Datum

30 SEP. 2022

Betreft

Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de *Beleidsvisie*), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de *Beleidsvisie*. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

### Kenmerk

3442446-1036961-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

31-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



### Positief advies

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

AIMS ID	Instelling	Naam centrum (EN)	Disease name	ORPHAcode	Decision
709885	Isala Zwolle	Isala expert center Osteogenesis Imperfecta	Osteogenesis imperfecta	ORPHA:666	approved

**Kenmerk**  
3442446-1036961-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommekeer te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestréden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5 1 2e 5 1 2e 5 1 2e 5 1 2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie 5.1.2e Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442446-1036961-CZ



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Stichting Isala Klinieken
2.	E-mailadres instelling RvB	bestuurssecretariaat@isala.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 1 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @isala.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	05062128
8.	Postadres	Postbus 10400
9.	Postcode en vestigingsplaats	8000 GK Zwolle

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e 2e
Functie	Lid Raad van Bestuur
Plaats	Zwolle
Handtekening	5.1.2e





# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Isala Zwolle	
AIMS ID:	709885	
Assessment Number:	H-1-9	
Name center of expertise:	Isala expert center Osteogenesis Imperfecta	
Name main contact:	5.1.2e 1 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
666	Osteogenesis imperfecta	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Osteogenesis imperfecta		Orphacode:	666	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Vereniging Osteogenesis Imperfecta	Bereikbaarheid. het expertisecentrum heeft een eigen telefoon nummer, is goed bereikbaar zowel telefonisch als via de e-mail. ook in vakanties etc.	
Vereniging Osteogenesis Imperfecta	Betrokkenheid. Er zijn korte lijnen in het overleg met de patiëntenvereniging, specialisten zijn aanwezig bij ledendagen en enthousiast over deze contacten met de leden.	
Vereniging Osteogenesis Imperfecta	Laagdrempelig contact. het expertisecentrum is goed benaderbaar voor patiënten, zowel voor 'bekende' als 'nieuwe' patiënten. zeker bij gezondheidsklachten of breuken wordt er snel gereageerd en is het contact makkelijk te leggen.	
Vereniging Osteogenesis Imperfecta	Inzet voor relevant wetenschappelijk onderzoek. het ziekenhuis zet zich actief en uit zichzelf in voor het verrichten van relevant wetenschappelijk onderzoek .	
Vereniging Osteogenesis Imperfecta	Het ziekenhuis staat open voor feedback en betreft patiënten en de patiënten vereniging actief bij het verbeteren van de eigen zorg en de landelijke zorg voor mensen met OI.	



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @kempenhaeghe.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur van  
het Academisch Centrum voor Epilepsie Kempenhaeghe

T.a.v. 5.1.2e

Postbus 61  
5590 AB HEEZE

Datum

30 SEP. 2022

Betreft

Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van een kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Gedeeltelijk positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van het kandidaat ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de *Beleidsvisie*), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
F 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3442458-1036974-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

31-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*





Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442458-1036974-CZ

### **Gedeeltelijk positief advies**

Het beoordelingscomité heeft bij het kandidaat ECZA over een deel van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
708027	Kempenhaghe	Maastricht UMC+	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaghe	Rare epilepsy	ORPHA:101998	approved
				Monogenic disease with epilepsy	ORPHA:166472	reject
				Cerebral malformation with epilepsy	ORPHA:166478	reject
				Infantile Epilepsy Syndrome	ORPHA:98258	reject
				Epilepsy Syndrome	ORPHA:166463	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.



Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Hoogachtend,

**Kenmerk**  
3442458-1036974-CZ

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442458-1036974-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: **5.1.2e** **5.1.2e** **1.2** **1.2** of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:

<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

**Formulier via de mail sturen naar:** [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Kempenhaeghe
2.	E-mailadres instelling RvB	5.1.2e @kempenhaeghe.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @kempenhaeghe.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	41087534
8.	Postadres	Postbus 61
9.	Postcode en vestigingsplaats	5590 AB Heeze

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e
Functie	Lid Raad van Bestuur, Voorzitter Raad van Bestuur a.i.
Plaats	Heeze

Handtekening	 5.1.2e
--------------	--

**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: [zeldzameaandoeningen@nfu.nl](mailto:zeldzameaandoeningen@nfu.nl)

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam kandidaat-expertisecentrum <sup>1</sup>	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode	Samenwerkingsverband <sup>2</sup> (indien van toepassing)
708027	Academisch Centrum voor Epilepsie Kempenhaeghe / MUMC+	Monogenic disease with epilepsy	166472	MUMC+
708027	Academisch Centrum voor Epilepsie Kempenhaeghe / MUMC+	Epilepsy Syndrome	166463	MUMC+
708027	Academisch Centrum voor Epilepsie Kempenhaeghe / MUMC+	Infantile Epilepsy Syndrome	98258	MUMC+
708027	Academisch Centrum voor Epilepsie Kempenhaeghe / MUMC+	Cerebral malformation with epilepsy	166478	MUMC+
708027	Academisch Centrum voor Epilepsie Kempenhaeghe / MUMC+	Rare epilepsy	101998	MUMC+

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.






Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2i @lumc.nl

Lid van de Raad van Bestuur  
van het Leids Universitair Medisch Centrum  
T.a.v. prof. 5.1.2e  
Albinusdreef 2  
2333 ZA LEIDEN

Datum 30 SEP. 2022  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 1 april 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Gedeeltelijk positief advies bij uitbreiding

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde cluster(s) van aandoeningen. Ten behoeve van de uitbreiding van betreffende ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking inzake de erkenning van betreffende ECZA's d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261082-1015870-CZ, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen. De erkenning tot uitbreiding wordt niet verleend voor het cluster van aandoeningen of de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

5.1.2e

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3442462-1036975-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

01-04-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



#### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies inzake de ingangstoets en de materiële toets afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

#### Kenmerk

3442462-1036975-CZ

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

#### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

#### Gedeeltelijk positief advies bij uitbreiding

Het beoordelingscomité heeft bij ECZA's over een deel van de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA positief geadviseerd, en over een deel van de cluster(s) van aandoeningen negatief geadviseerd betreffende de volgende ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
715227	Leiden UMC	Leiden UMC Expert Center for Rare Endocrine Conditions	Acquired premature ovarian failure	ORPHA:95709	approved
			Meningioma	ORPHA:2495	approved
715100	Leiden UMC	Leiden UMC Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders	Twin Anemia Polycythemia Sequence	ORPHA:617294	reject
			Twin Reversed Arterial Perfusion sequence	ORPHA:617297	reject
			Selective Intrauterine Growth Restriction	ORPHA:617301	reject
			Retinopathy of prematurity	ORPHA:90050	approved
715080	Leiden UMC	Leiden UMC Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management	Mixed connective tissue disease	ORPHA:809	approved





Per ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag tot uitbreiding van een al bestaand ECZA. Hierin is ook de motivering voor de gedeeltelijke toekenning dan wel de afwijziging van de uitbreiding van de erkenning opgenomen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442462-1036975-CZ

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Instelling	Partner organisation(s)	Naam centrum (EN)	Disease name	ORPHAcode	Decision
715332	Leiden UMC	Alrijne Ziekenhuis, Groene Hart Ziekenhuis, Medisch Centrum Haaglanden-Bronovo-Nebo	Leiden UMC Expert Center for Rare Cardiomyopathies	Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848	reject
				Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	ORPHA:247	reject
				Rare hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA:217569	reject
				Dilated cardiomyopathy	ORPHA:217604	reject
715274	Leiden UMC		Leiden UMC Expert Center for Alfa-1-antitrypsine Deficiency	Alpha-1-antitrypsin deficiency	ORPHA:60	reject
715254	Leiden UMC		Leiden UMC Expert Center for Rare Hepatic Disease	Primary biliary cholangitis	ORPHA:186	reject
				Autoimmune hepatitis	ORPHA:2137	reject
				Primary sclerosing cholangitis	ORPHA:171	reject
				IgG4-related sclerosing cholangitis	ORPHA:447764	reject
715205	Leiden UMC		Leiden MC Expert Center for Rare Nerve Disorders	Acquired peripheral neuropathy	ORPHA:182086	reject
				Non-recovering obstetric brachial plexus lesion	ORPHA:439202	reject
				Anterior cutaneous nerve entrapment syndrome	ORPHA:51890	reject
				Neurogenic thoracic outlet syndrome	ORPHA:100073	reject
				Pudendal neuralgia	ORPHA:60039	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

### Negatief advies bij ingangstoets

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenningen van de volgende kandidaat ECZA's:



AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
715366	Leiden UMC		Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Malignant peripheral nerve sheath tumor	ORPHA:3148	reject
				Benign peripheral nerve sheath tumor	ORPHA:252131	reject
				Rare gynaecological tumor	ORPHA:98063	reject
				Rare vulvovaginal tumor	ORPHA:180312	reject
				Rare ovarian cancer	ORPHA:213500	reject
				Rare uterine cancer	ORPHA:213564	reject
				Rare tumor of pancreas	ORPHA:180824	reject
				Rare gastroesophageal tumor	ORPHA:180821	reject
				Rare hepatic and biliary tract tumor	ORPHA:101943	reject
				Malignant melanoma of the mucosa	ORPHA:168999	reject
				Rare carcinoma of pancreas	ORPHA:217074	reject
715366	Leiden UMC	Medisch Centrum Haaglanden-Bronovo-Nebo	Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Glial Tumors	ORPHA:182067	reject
715304	Leiden UMC		Leiden UMC Expert Center for Rare Laryngeological Disorders	Larynx anomaly	ORPHA:156249	reject
				Laryngeal abductor paralysis	ORPHA:2808	reject
				Congenital subglottic stenosis	ORPHA:141121	reject
				Congenital laryngeal cyst	ORPHA:141124	reject
				Cranio-cervical dystonia with laryngeal and upper-limb involvement	ORPHA:420485	reject

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442462-1036975-CZ

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. In de bijlage bij deze beschikking is het advies van het beoordelingscomité toegevoegd. Hierin is de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

### Gedeeltelijk positief

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
715185	Leiden UMC	Juliana Kinderziekenhuis, Reinier de Graaf Gasthuis	Leiden UMC Expert Center for Rare Congenital Malformations	Coffin-Siris syndrome	ORPHA:1465	approved
				Intellectual disability-severe speech delay-mild dysmorphism syndrome	ORPHA:391372	reject





			and Intellectual Disability	Rare intellectual disability	ORPHA:87277	approved
715165	Leiden UMC		Leiden UMC Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CITRI)	Rare parasitic disease	ORPHA:163588	reject
				Malaria	ORPHA:673	approved
				Schistosomiasis	ORPHA:1247	approved
				Strongyloidiasis	ORPHA:76	approved
				Yellow fever	ORPHA:99829	reject
				Middle East respiratory syndrome	ORPHA:576074	reject
				5.1.2e acute respiratory syndrome	ORPHA:140896	reject
				Rabies	ORPHA:770	reject
				Viral hemorrhagic fever	ORPHA:341	reject
				Arboviral fever	ORPHA:344	approved
715145	Leiden UMC		Leiden UMC Expert Center for Rare Autonomic Diseases	Rare autonomic nervous system disorder	ORPHA:423662	reject
				Pure autonomic failure	ORPHA:441	approved
715121	Leiden UMC	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland	Leiden UMC Expert Center for Rare Sleep Disorders	Rare sleep disorder	ORPHA:68354	approved
				Narcolepsy type 1	ORPHA:2073	approved
				Narcolepsy type 2	ORPHA:83465	approved
				Kleine-Levin syndrome	ORPHA:33543	reject
				Idiopathic hypersomnia	ORPHA:33208	approved

**Directoraat Generaal Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442462-1036975-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommekeer te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.



Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

**Kenmerk**

3442462-1036975-CZ

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442462-1036975-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: **5.1.2e** of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanleveragegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Leids Universitair Medisch Centrum
2.	E-mailadres instelling RvB	5.1.2i @lumc.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @lumc.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @lumc.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	27366422
8.	Postadres	Albinusdreef 2
9.	Postcode en vestigingsplaats	2333 ZA te Leiden

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e
Functie	Lid Raad van Bestuur
Plaats	Leiden
Handtekening	5.1.2e



**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

<b>AIMS – ID Nummer</b>	<b>Naam kandidaat-expertisecentrum<sup>1</sup></b>	<b>(Cluster van) aandoeningen</b>	<b>Orphacode</b>	<b>Samenwerkingsverband<sup>2</sup> (indien van toepassing)</b>
715366	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Solide Tumoren	Rare tumor of pancreas	ORPHA:180824	
715366	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Solide Tumoren	Rare uterine cancer	ORPHA:213564	
715366	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Solide Tumoren	Rare ovarian cancer	ORPHA:213500	
715366	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Solide Tumoren	Rare vulvovaginal tumor	ORPHA:180312	
715366	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Solide Tumoren	Rare gynaecological tumor	ORPHA:98063	
715366	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Solide Tumoren	Benign peripheral nerve sheath tumor	ORPHA:252131	
715366	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Solide Tumoren	Rare gastroesophageal tumor	ORPHA:180821	
715366	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Solide Tumoren	Rare hepatic and biliary tract tumor	ORPHA:101943	
715366	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Solide Tumoren	Malignant melanoma of the mucosa	ORPHA:168999	
715366	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Solide Tumoren	Glial Tumors	ORPHA:182067	Medisch Centrum Haaglanden-Bronovo-Nebo
715366	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Solide Tumoren	Rare carcinoma of pancreas	ORPHA:217074	
715366	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Solide Tumoren	Malignant peripheral nerve sheath tumor	ORPHA:3148	
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieën	Rare hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA:217569	Alrijne Ziekenhuis, Groene Hart Ziekenhuis, Medisch Centrum Haaglanden-Bronovo-Nebo

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiatieformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.



715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieën	Dilated cardiomyopathy	ORPHA:217604	Alrijne Ziekenhuis,Groene Hart Ziekenhuis,Medisch Centrum Haaglanden- Bronovo-Nebo
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieën	Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848	Alrijne Ziekenhuis,Groene Hart Ziekenhuis,Medisch Centrum Haaglanden- Bronovo-Nebo
715332	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Cardiomyopathieën	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	ORPHA:247	Alrijne Ziekenhuis,Groene Hart Ziekenhuis,Medisch Centrum Haaglanden- Bronovo-Nebo
715304	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Laryngologische Aandoeningen	Larynx anomaly	ORPHA:156249	
715304	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Laryngologische Aandoeningen	Congenital subglottic stenosis	ORPHA:141121	
715304	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Laryngologische Aandoeningen	Congenital laryngeal cyst	ORPHA:141124	
715304	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Laryngologische Aandoeningen	Cranio-cervical dystonia with laryngeal and upper-limb involvement	ORPHA:420485	
715304	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Laryngologische Aandoeningen	Laryngeal abductor paralysis	ORPHA:2808	
715274	Leiden UMC Expertisecentrum voor Alfa- 1-antitrypsine Deficiëntie	Alpha-1- antitrypsin deficiency	ORPHA:60	
715254	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Leverziekten	IgG4-related sclerosing cholangitis	ORPHA:447764	
715254	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Leverziekten	Primary sclerosing cholangitis	ORPHA:171	
715254	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Leverziekten	Autoimmune hepatitis	ORPHA:2137	
715254	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Leverziekten	Primary biliary cholangitis	ORPHA:186	
715227	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Endocriene Stoornissen	Acquired premature ovarian failure	ORPHA:95709	
715227	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Endocriene Stoornissen	Meningioma	ORPHA:1495	
715205	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Zenuwaandoeningen	Anterior cutaneous nerve entrapment syndrome	ORPHA:51890	



715205	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Zenuwaandoeningen	Neurogenic thoracic outlet syndrome	ORPHA:100073	
715205	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Zenuwaandoeningen	Pudendal neuralgia	ORPHA:60039	
715205	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Zenuwaandoeningen	Acquired peripheral neuropathy	ORPHA:182086	
715205	Leiden MC Expertisecentrum voor Zeldzame Zenuwaandoeningen	Non-recovering obstetric brachial plexus lesion	ORPHA:439202	
715185	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Aangeboren Afwijkingen en Verstandelijke Beperking	Coffin-Siris syndrome	ORPHA:1465	Juliana Kinderziekenhuis, Reinier de Graaf Gasthuis
715185	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Aangeboren Afwijkingen en Verstandelijke Beperking	Intellectual disability-severe speech delay- mild dysmorphism syndrome	ORPHA:391372	Juliana Kinderziekenhuis, Reinier de Graaf Gasthuis
715185	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Aangeboren Afwijkingen en Verstandelijke Beperking	Rare intellectual disability	ORPHA:87277	Juliana Kinderziekenhuis, Reinier de Graaf Gasthuis
715165	Leiden UMC Expertisecentrum voor Import- en Reisgerelateerde Infecties (CITRI)	Viral hemorrhagic fever	ORPHA:341	
715165	Leiden UMC Expertisecentrum voor Import- en Reisgerelateerde Infecties (CITRI)	Arboviral fever	ORPHA:344	
715165	Leiden UMC Expertisecentrum voor Import- en Reisgerelateerde Infecties (CITRI)	Rabies	ORPHA:770	
715165	Leiden UMC Expertisecentrum voor Import- en Reisgerelateerde Infecties (CITRI)	Rare parasitic disease	ORPHA:163588	
715165	Leiden UMC Expertisecentrum voor Import- en Reisgerelateerde Infecties (CITRI)	Malaria	ORPHA:673	
715165	Leiden UMC Expertisecentrum voor Import- en Reisgerelateerde Infecties (CITRI)	Schistosomiasis	ORPHA:1247	



715165	Leiden UMC Expertisecentrum voor Import- en Reisgerelateerde Infecties (CITRI)	Strongyloidiasis	ORPHA:76	
715165	Leiden UMC Expertisecentrum voor Import- en Reisgerelateerde Infecties (CITRI)	Yellow fever	ORPHA:99829	
715165	Leiden UMC Expertisecentrum voor Import- en Reisgerelateerde Infecties (CITRI)	Middle East respiratory syndrome	ORPHA:576074	
715165	Leiden UMC Expertisecentrum voor Import- en Reisgerelateerde Infecties (CITRI)	Severe acute respiratory syndrome	ORPHA:140896	
715145	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Autonome Stoornissen	Pure autonomic failure	ORPHA:441	
715145	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Autonome Stoornissen	Rare autonomic nervous system disorder	ORPHA:423662	
715121	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Slaapstoornissen	Narcolepsy type 2	ORPHA:83465	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland
715121	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Slaapstoornissen	Narcolepsy type 1	ORPHA:2073	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland
715121	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Slaapstoornissen	Kleine-Levin syndrome	ORPHA:33543	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland
715121	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Slaapstoornissen	Idiopathic hypersomnia	ORPHA:33208	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland
715121	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Slaapstoornissen	Rare sleep disorder	ORPHA:68354	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland
715100	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Zwangerschapsgerelateerde Aandoeningen	Selective Intrauterine Growth Restriction	ORPHA:617301	
715100	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Zwangerschapsgerelateerde Aandoeningen	Twin Reversed Arterial Perfusion sequence	ORPHA:617297	
715100	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Zwangerschapsgerelateerde Aandoeningen	Twin Anemia Polycythemia Sequence	ORPHA:617294	
715100	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Zwangerschapsgerelateerde Aandoeningen	Retinopathy of prematurity	ORPHA:90050	

715080	Leiden UMC Expertisecentrum voor Multidisciplinair Management van Autoimmuun Ziekten	Mixed connective tissue disease	ORPHA:809	
--------	--	------------------------------------	-----------	--

# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715165	
Assessment Number:	H-25-11	
Name center of expertise:	Leiden UMC Expert Center for Imported and Travel-Related Infections (CITRI)	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:163588	Rare parasitic disease	Reject
ORPHA:673	Malaria	Final Approved
ORPHA:1247	Schistosomiasis	Final Approved
ORPHA:76	Strongyloidiasis	Final Approved
ORPHA:99829	Yellow fever	Reject
ORPHA:576074	Middle East respiratory syndrome	Reject
ORPHA:140896	Severe acute respiratory syndrome	Reject
ORPHA:770	Rabies	Reject
ORPHA:341	Viral hemorrhagic fever	Reject
ORPHA:344	Arboviral fever	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		



## 2. Indicatoren

### 2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare parasitic disease		Orphacode:	ORPHA:163588	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Malaria		Orphacode:	ORPHA:673	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Schistosomiasis		Orphacode:	ORPHA:1247	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Strongyloidiasis		Orphacode:	ORPHA:76	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Yellow fever		Orphacode:	ORPHA:99829	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 2.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Middle East respiratory syndrome		Orphacode:	ORPHA:576074	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 2.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Severe acute respiratory syndrome		Orphacode:	ORPHA:140896	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

### 2.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Rabies		Orphacode:	ORPHA:770	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 2.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	Viral hemorrhagic fever		Orphacode:	ORPHA:341	
------------	-------------------------	--	------------	-----------	--

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren</b>					
Condition:	Arboviral fever		Orphacode:	ORPHA:344	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

.

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

.

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715145	
Assessment Number:	H-9-11	
Name center of expertise:	Leiden UMC Expert Center for Rare Autonomic Diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:423662	Rare autonomic nervous system disorder	Reject
ORPHA:441	Pure autonomic failure	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare autonomic nervous system disorder		Orphacode:	ORPHA:423662	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					

Condition:	Pure autonomic failure		Orphacode:	ORPHA:441	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715100	
Assessment Number:	H-26-6	
Name center of expertise:	Leiden UMC Expert Center for Rare Pregnancy-Related Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:617294	Twin Anemia Polycythemia Sequence	Reject
ORPHA:617297	Twin Reversed Arterial Perfusion sequence	Reject
ORPHA:617301	Selective Intrauterine Growth Restriction	Reject
ORPHA:90050	Retinopathy of prematurity	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Twin Anemia Polycythemia Sequence		Orphacode:	ORPHA:617294	
1.1, 3.1 en	Neen	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Twin Reversed Arterial Perfusion sequence		Orphacode:	ORPHA:617297	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Selective Intrauterine Growth Restriction		Orphacode:	ORPHA:617301	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Retinopathy of prematurity		Orphacode:	ORPHA:90050	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		



5.1.5

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715080	
Assessment Number:	H-21-6	
Name center of expertise:	Leiden UMC Expert Center for Multidisciplinary Autoimmune Disease Management	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:809	Mixed connective tissue disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Mixed connective tissue disease		Orphacode:	ORPHA:809	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715304	
Assessment Number:	H-2-15	
Name center of expertise:	Leiden UMC Expert Center for Rare Laryngeological Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:156249	Larynx anomaly	Reject
ORPHA:2808	Laryngeal abductor paralysis	Reject
ORPHA:141121	Congenital subglottic stenosis	Reject
ORPHA:141124	Congenital laryngeal cyst	Reject
ORPHA:420485	Cranio-cervical dystonia with laryngeal and upper-limb involvement	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

#### 2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Larynx anomaly		Orphacode:	ORPHA:156249	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Laryngeal abductor paralysis		Orphacode:	ORPHA:2808	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital subglottic stenosis		Orphacode:	ORPHA:141121	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Congenital laryngeal cyst		Orphacode:	ORPHA:141124	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cranio-cervical dystonia with laryngeal and upper-limb involvement		Orphacode:	ORPHA:420485	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

.

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

.

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715274	
Assessment Number:	H-8-23	
Name center of expertise:	Leiden UMC Expert Center for Alfa-1-antitrypsine Deficiency	
Name main contact:	5 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:60	Alpha-1-antitrypsin deficiency	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Alpha-1-antitrypsin deficiency		Orphacode:	ORPHA:60	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité



3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715254	
Assessment Number:	H-20-8	
Name center of expertise:	Leiden UMC Expert Center for Rare Hepatic Disease	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:186	Primary biliary cholangitis	Reject
ORPHA:2137	Autoimmune hepatitis	Reject
ORPHA:171	Primary sclerosing cholangitis	Reject
ORPHA:447764	IgG4-related sclerosing cholangitis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Primary biliary cholangitis		Orphacode:	ORPHA:186	
1.1, 3.1 en	Neen	1.4: Nationale en ERN	Neen	6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Autoimmune hepatitis		Orphacode:	ORPHA:2137	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Primary sclerosing cholangitis		Orphacode:	ORPHA:171	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	IgG4-related sclerosing cholangitis		Orphacode:	ORPHA:447764	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	Neen	6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715227	
Assessment Number:	H-3-17	
Name center of expertise:	Leiden UMC Expert Center for Rare Endocrine Conditions	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:95709	Acquired premature ovarian failure	Final Approved
ORPHA: 2495	Meningioma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Acquired premature ovarian failure		Orphacode:	ORPHA:95709	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					

Condition:	Meningioma		Orphacode:	ORPHA:2495	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

5.1.5



# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715205	
Assessment Number:	H-14-11	
Name center of expertise:	Leiden MC Expert Center for Rare Nerve Disorders	
Name main contact:	5.1.2e 1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:439202	Non-recovering obstetric brachial plexus lesion	Reject
ORPHA:51890	Anterior cutaneous nerve entrapment syndrome	Reject
ORPHA:100073	Neurogenic thoracic outlet syndrome	Reject
ORPHA:60039	Pudendal neuralgia	Reject
ORPHA:182086	Acquired peripheral neuropathy	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Acquired peripheral neuropathy	Orphacode:	ORPHA:182086

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Non-recovering obstetric brachial plexus lesion		Orphacode:	ORPHA:439202	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Anterior cutaneous nerve entrapment syndrome		Orphacode:	ORPHA:51890	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Neurogenic thoracic outlet syndrome		Orphacode:	ORPHA:100073	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Pudendal neuralgia		Orphacode:	ORPHA:60039	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: secretariaatrvb@maasstadziekenhuis.nl

Lid van de Raad van Bestuur  
van het Maasstad Ziekenhuis

T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 9100  
3007 AC ROTTERDAM

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
F 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**

5.1.2e  
**Senior Beleidsmedewerker**

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**

3442464-1036978-CZ

**Bijlagen**

2

**Uw brief**

31-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Datum 30 SEP. 2022

Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

**Besluit**

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

**Motivering bij het besluit**

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen.





De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

**Kenmerk**  
3442464-1036978-CZ

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
709673	Maasstad Ziekenhuis		Maasstad hospital - Center for rare autoimmune connective tissue and musculoskeletal diseases	Systemic lupus erythematosus	ORPHA:536	reject
				Vasculitis	ORPHA:52759	reject
				Systemic sclerosis	ORPHA:801	reject
				Primary Sjögren syndrome	ORPHA:289390	reject
710108	Maasstad Ziekenhuis,	Red Cross Hospital, Martini Ziekenhuis	Consortium Cooperating Burn Centers for necrotizing soft tissue infections	Necrotizing soft tissue infection	ORPHA:440368	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.



Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**

3442464-1036978-CZ

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagcza.nl](http://www.aanvraagcza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442464-1036978-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5 1 20 5 1 20 5 1 20 5 1 20 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:

<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité.  
Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Maasstad Ziekenhuis
2.	E-mailadres instelling RvB	secretariaatrvb@maasstadziekenhuis.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 5.1.2e 1 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @maasstadziekenhuis.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5. 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @maasstadziekenhuis.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	24299846
8.	Postadres	Postbus 9100
9.	Postcode en vestigingsplaats	3007AC rotterdam

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e 5 5.1.2e
Functie	Lid Raad van Bestuur
Plaats	Rotterdam
Handtekening	5.1.2e



# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	Maasstad Ziekenhuis
AIMS ID:	709673 - de application is in het AIMS systeem te vinden onder AIMS ID:709794
Assessment Number:	H-22-15
Name center of expertise:	Maasstad hospital - Center for rare autoimmune connective tissue and musculoskeletal diseases
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e
Aanvraag door RvB:	Ja

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
536	Systemic lupus erythematosus	Reject
52759	Vasculitis	Reject
801	Systemic sclerosis	Reject
289390	Primary Sjögren syndrome	Reject

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 5.1.2e Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

## 2. Indicatoren

### 2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Systemic lupus erythematosus		Orphacode:	536	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Vasculitis		Orphacode:	52759	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Systemic sclerosis		Orphacode:	801	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Primary Sjögren syndrome		Orphacode:	289390	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen



### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Dit centrum levert goede (klinische) zorg aan deze patiëntengroep, maar voldoet niet aan de gestelde criteria voor een expertisecentrum zeldzame aandoeningen. Er wordt geen leidende rol gezien in de wetenschappelijke output. De informatie is bovendien niet volgens het format aangeleverd en daardoor niet goed te beoordelen. Het aangemelde ziektebeeld systemic sclerosis komt niet overeen met de ingevoerde ORPHA code: 801 (dit betreft een andere aandoening), graag aandacht hiervoor.

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van 5.1.26 patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Nationale vereniging voor lupus, aps, sclerodermie en MCTD (NVLE)	Goede patiëntenzorg (krijgen we teruggekoppeld van onze leden)	
Nationale vereniging voor lupus, aps, sclerodermie en MCTD (NVLE)	Goede samenwerking met de patiënten vereniging op gebied van voorlichting e.d.	
Vasculitis Stichting	het ontwikkelen van een team met een sterke focus op vasculitis.	Proberen om binnen ARCH samen met het Erasmus MC een MDO (ARCH-hub) te ontwikkelen conform het model zoals dat in midden-Nederland succesvol is geïmplementeerd tussen het Meander MC en het UMCU.
Vasculitis Stichting	informeel multidisciplinair werken	
Vasculitis Stichting	betrekken van disciplines met maatschappelijk en psycho-sociaal gerichte expertise	
Vasculitis Stichting	Contact met patiëntenorganisaties	





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: raadvanbestuur@mzh.nl

Lid van de Raad van Bestuur  
van het Martini Ziekenhuis  
T.a.v. [redacted]  
Van Swietenplein 1  
9728 NT GRONINGEN

Datum **30 SEP. 2022**  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted]

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 1 april 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van een kandidaat ECZAs om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

#### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

#### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

#### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted]  
F [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

#### Inlichtingen bij

[redacted]  
*Senior Beleidsmedewerker*  
T [redacted]  
M [redacted]  
F [redacted]  
[redacted] @minvws.nl

#### Kenmerk

3442471-1036982-CZ

#### Bijlagen

2

#### Uw brief

01-04-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
710108	Martini Ziekenhuis	Maasstad Ziekenhuis, Red Cross Hospital	Consortium Cooperating Burn Centers for necrotizing soft tissue infections	Necrotizing soft tissue infection	ORPHA:440368	reject

### Kenmerk

3442471-1036982-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](https://twitter.com/minvws_nl).

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442471-1036982-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: **5.1.2e** of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Martini Ziekenhuis (Partner Maastad, Rode Kruis)
2.	E-mailadres instelling RvB	raadvanbestuur@mzh.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e@mzh.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e@stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	41012091
8.	Postadres	Van Swietenplein 1
9.	Postcode en vestigingsplaats	9728 NT Groningen

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e 5.1.2e
Functie	Lid Raad van Bestuur
Plaats	Groningen
Handtekening	5.1.2e



**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: [zeldzameaandoeningen@nfu.nl](mailto:zeldzameaandoeningen@nfu.nl)

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

[illegible]

1 De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [redacted] mmc.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Maxima Medisch Centrum

T.a.v. [redacted]

Postbus 7777  
5500 MB VELDHOVEN

Datum **30 SEP. 2022**  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted]

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies inzake de ingangstoets en de materiële toets afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

### Ontbreken advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA waarvan geen of onvoldoende gegevens zijn aangeleverd door het betreffende kandidaat ECZA afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted]  
F [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

[redacted]  
**Senior Beleidsmedewerker**

T [redacted]  
M [redacted]  
F [redacted]  
[redacted] @minvws.nl

### Kenmerk

3442473-1036983-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

31-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*





expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442473-1036983-CZ

### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
709517	Maxima Medisch Centrum	Maxima MC Centre of Pyridoxine Dependent Epilepsy	Pyridoxine Dependent Epilepsy	ORPHA:3006	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

### **Negatief door ingangstoets**

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenningen van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
709618	Maxima Medisch Centrum	Maxima MC Down Center	Down syndrome	ORPHA:870	reject
709568	Maxima Medisch Centrum	Maxima MC for Flow Limitation of Iliac Arteries	Flow Limitation of Iliac Arteries	ORPHA:458837	reject

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. In de bijlage bij deze beschikking is het advies van het beoordelingscomité toegevoegd. Hierin is de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

### **Ontbreken advies**

Het beoordelingscomité heeft mij niet geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:
709431	Maxima Medisch Centrum	SolviMax, Referentiecentrum voor ACNES	Anterior cutaneous nerve entrapment syndrome	ORPHA: 51890



Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van dit kandidaat ECZA niet kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door het betreffende kandidaat ECZA.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

**Kenmerk**  
3442473-1036983-CZ

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442473-1036983-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5 1 2 e 5 1 2 e 5 1 2 5 1 2 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Maxima Medisch Centrum
2.	E-mailadres instelling RvB	5.1.2e <a href="mailto:mmc.nl">mmc.nl</a>
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e <a href="mailto:mmc.nl">@mmc.nl</a>
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	1.2e 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e <a href="mailto:mmc.nl">@mmc.nl</a>
7.	Kamer van Koophandel nummer	17141651
8.	Postadres	Postbus 7777
9.	Postcode en vestigingsplaats	5500 MB Veldhoven

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e
Functie	Voorzitter Raad van Bestuur
Plaats	Veldhoven
Handtekening	5.1.2e








# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maxima Medisch Centrum	
AIMS ID:	709618	
Assessment Number:	H-17-17	
Name center of expertise:	Maxima MC Down Center	
Name main contact:	1.2.6.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
870	Down syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard		
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling		
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit		
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)		
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening		
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Down syndrome			Orphacode:	870
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Er wordt niet voldaan aan de ingangstoets door ten minste één (groep van) aandoening(en) in de aanvraag op te nemen, dat kan aansluiten op een sub-thema van een ERN.

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maxima Medisch Centrum	
AIMS ID:	709568	
Assessment Number:	H-24-14	
Name center of expertise:	Maxima MC for Flow Limitation of Iliac Arteries	
Name main contact:	1.2f 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
458837	Flow Limitation of Iliac Arteries	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard		
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling		
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit		
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)		
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening		
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Flow Limitation of Iliac Arteries			Orphacode:	458837
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Er wordt niet voldaan aan de ingangstoets door ten minste één (groep van) aandoening(en) in de aanvraag op te nemen, dat kan aansluiten op een sub-thema van een ERN.

Flow Limitation of Iliac Arteries komt niet voor in de orphanet classificaties voor zeldzame aandoeningen en komt daarmee niet in aanmerking voor beoordeling. Ook past genoemde aandoening niet bij de opgegeven orphacode.

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maxima Medisch Centrum	
AIMS ID:	709517	
Assessment Number:	H-9-17	
Name center of expertise:	Maxima MC Centre of Pyridoxine Dependent Epilepsy	
Name main contact:	1.2.6.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
3006	Pyridoxine Dependent Epilepsy	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Pyridoxine Dependent Epilepsy		Orphacode:	3006	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	Neen	6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Het zorgpad is onvoldoende specifiek voor de aangevraagde aandoening, zeker ook gezien de samenstelling van het multidisciplinaire team. Continuïteit van het team lijkt niet gewaarborgd. Uit de wetenschappelijke output blijkt geen leidende rol. Daarnaast voldoet het aantal patiënten niet aan de ERN volume norm.

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: rvb@mst

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Medisch Spectrum Twente

T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 50000  
7500 KA ENSCHEDE

Datum

30 SEP. 2022

Betreft

Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 1 april 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik besluit met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
F 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3442475-1036984-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

01-04-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



### Positief advies

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
709386	Medisch Spectrum Twente		MST Center for gastrointestinal ischemia	Celiac artery compression syndrome	ORPHA:293208	approved

**Kenmerk**  
3442475-1036984-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post. Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

Directoraat Generaal

5.1.2e

5.1.2e

e Zorg

Team A

5.1.2e

3442475-1036984-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: [020-4852412](tel:020-4852412) of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Medisch Spectrum Twente
2.	E-mailadres instelling RvB	rvb@mst.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @mst.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 25.1.2e 5.1.2e Hondorp
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @mst.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	41029722
8.	Postadres	Postbus 50000
9.	Postcode en vestigingsplaats	7500KA Enschede

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e 5.1.2e
Functie	Voorzitter Raad van Bestuur
Plaats	Enschede
Handtekening	5.1.2e

**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: [zeldzameaandoeningen@nfu.nl](mailto:zeldzameaandoeningen@nfu.nl)

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

[illegible]

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Medisch Spectrum Twente	
AIMS ID:	709386	
Assessment Number:	H-7-19	
Name center of expertise:	MST Center for gastrointestinal ischemia	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
293208	Celiac artery compression syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Celiac artery compression syndrome		Orphacode:	293208	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité



### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Er is (op dit moment) geen passend ERN sub-thema beschikbaar. Aan dat criterium kan dan ook niet worden voldaan. Het advies is om contact op te nemen met een ERN om dit ziektebeeld op te nemen, zodat aansluiting op een ERN in de toekomst mogelijk wordt.

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e@mumc.nl

Lid van de Raad van Bestuur  
van Maastricht Universitair Medisch Centrum +  
T.a.v. prof. 5.1 5.1.2e  
P. Debyelaan 25  
6229 HX MAASTRICHT

Datum 30 SEP. 2022

Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 29 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

#### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

#### Positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

#### Gedeeltelijk positief advies bij uitbreiding

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde cluster(s) van aandoeningen. Ten behoeve van de uitbreiding van betreffende ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking inzake de erkenning van betreffende ECZA's d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261185-1015878-CZ, erkenning als nationaal expertisecentrum

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

#### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e

5.1.2e

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

#### Kenmerk

3442470-1036981-CZ

#### Bijlagen

2

#### Uw brief

29-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen. De erkenning tot uitbreiding wordt niet verleend voor het cluster van aandoeningen of de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

#### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies inzake de ingangstoets en de materiële toets afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

#### **Kenmerk**

3442470-1036981-CZ

#### Gedeeltelijk positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van het kandidaat ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor het cluster van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

#### Ontbreken advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's waarvan geen of onvoldoende gegevens zijn aangeleverd door het betreffende kandidaat ECZA's afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

#### **Motivering bij het besluit**

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

#### **Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
708087	Maastricht UMC+	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics	Familial long QT syndrome	ORPHA:768	approved
			Idiopathic ventricular fibrillation - not Brugada type	ORPHA:228140	approved
			Rare familial disorder with hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA:99739	approved
			Dilated cardiomyopathy	ORPHA:217604	approved





		Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	ORPHA:247	approved
		Brugada syndrome	ORPHA:130	approved

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

**Kenmerk**  
3442470-1036981-CZ

### Positief advies bij uitbreiding

Het beoordelingscomité heeft bij ECZA's over een deel van de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA positief geadviseerd, en over een deel van de cluster(s) van aandoeningen negatief geadviseerd betreffende de volgende ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
708008	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hemophilia and Allied Bleeding Disorders	Rare hemorrhagic disorder due to a qualitative platelet defect	ORPHA:275736	approved
716098	Radboudumc	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	Rare disease with thoracic aortic aneurysm and aortic dissection	ORPHA:285014	approved
				Aortic malformation	ORPHA:98718	reject
				Ascending aorta anomaly	ORPHA:98725	reject

Per ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag tot uitbreiding van een al bestaand ECZA. Hierin is ook de motivering voor de (gedeeltelijke) toekenning dan wel de afwijziging van de uitbreiding van de erkenning opgenomen.

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
712016	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cystic Fibrosis	Cystic Fibrosis	ORPHA:586	reject
708228	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Mitochondrial Diseases	Mitochondrial diseases	ORPHA:68380	reject
708208	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for	B-cell chronic lymphocytic leukemia	ORPHA:67038	reject



			Haematological Malignancies	Graft versus host disease	ORPHA:39812	reject
				Acute graft versus host disease	ORPHA:99920	reject
				Chronic graft versus host disease	ORPHA:99921	reject
708189	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Soft Tissue Tumors	Desmoid tumor	ORPHA:873	reject
				Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890	reject
708169	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Balance Disorders	Idiopathic Bilateral Vestibulopathy	ORPHA:171684	reject
708145	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145	reject
				Lynch syndrome	ORPHA:144	reject
				Intestinal polyposis syndrome	ORPHA:104010	reject
708068	Maastricht UMC+		Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension	Rare pulmonary hypertension	ORPHA:71198	reject
				Pulmonary arterial hypertension	ORPHA:182090	reject
708047	Maastricht UMC+	Radboud umc	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health	Rare disorders related with pregnancy, childbirth and puerperium	ORPHA:163637	reject
				HELLP syndrome	ORPHA:244242	reject
				Preeclampsia	ORPHA:275555	reject
				Placental insufficiency	ORPHA:439167	reject
716120	Radboud umc	Maastricht UMC+	Radboudumc- Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080	reject

**Directoraat Generaal Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**

3442470-1036981-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

**Negatief bij ingangstoets**

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA:





AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3442470-1036981-CZ
711854	Maastricht UMC+	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Children with Rare Respiratory Diseases	Bronchopulmonary Dysplasia	ORPHA:70589	reject	

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. In de bijlage bij deze beschikking is het advies van het beoordelingscomité toegevoegd. Hierin is de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

#### Gedeeltelijk positief

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
708027	Maastricht UMC+	Kempenhaghe	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaghe	Rare epilepsy	ORPHA:101998	approved
				Monogenic disease with epilepsy	ORPHA:166472	reject
				Cerebral malformation with epilepsy	ORPHA:166478	reject
				Infantile Epilepsy Syndrome	ORPHA:98258	reject
				Epilepsy Syndrome	ORPHA:166463	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

#### Ontbreken advies

Het beoordelingscomité heeft mij niet geadviseerd over de erkenningen van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:
708106	Maastricht UMC+	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Immunodeficiencies	Primary immunodeficiency	ORPHA: 101997
			Common variable immunodeficiency	ORPHA: 1572
			Immunodeficiency predominantly affecting antibody production	ORPHA: 101977





			Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity	ORPHA: 179006
711182	Maastricht UMC+	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Anal Fistula	Anal Fistula	ORPHA: 228113

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442470-1036981-CZ

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van dit kandidaat ECZA's niet kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door het betreffende kandidaat ECZA's.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

#### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**

3442470-1036981-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: (070) 340 59 84 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:

<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Maastricht Universitair Medisch Centrum +
2.	E-mailadres instelling RvB	5.1.2i <a href="mailto:@mumc.nl">@mumc.nl</a>
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e <a href="mailto:@mumc.nl">@mumc.nl</a>
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2i <a href="mailto:@mumc.nl">@mumc.nl</a>
7.	Kamer van Koophandel nummer	14124959
8.	Postadres	P. Debyelaan 25
9.	Postcode en vestigingsplaats	6229 HX Maastricht

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bovenstaand overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e 5.1.2e
Functie	Lid Raad van Bestuur
Plaats	Maastricht
Handtekening	5.1.2e

**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam kandidaat-expertisecentrum <sup>1</sup>	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode	Samenwerkingsverband <sup>2</sup> (indien van toepassing)
708047	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health	Rare disorders related with pregnancy, childbirth and puerperium	ORPHA:163637	Radboudumc
708047	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health	HELLP syndrome	ORPHA:244242	Radboudumc
708047	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health	Preeclampsia	ORPHA:275555	Radboudumc
708047	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health	Placental insufficiency	ORPHA:439167	Radboudumc
708169	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Balance Disorders	Idiopathic Bilateral Vestibulopathy	ORPHA:171684	
708189	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Soft Tissue Tumors	Desmoid tumor	ORPHA:873	
708189	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Soft Tissue Tumors	Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890	
708145	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145	
708145	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors	Lynch syndrome	ORPHA:144	
708145	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors	Intestinal polyposis syndrome	ORPHA:104010	

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.

708208	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Haematological Malignancies	B-cell chronic lymphocytic leukemia	ORPHA: 67038	
708208	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Haematological Malignancies	Graf versus host disease	ORPHA: 39812	
708208	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Haematological Malignancies	Acute graf versus host disease	ORPHA:99920	
708208	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Haematological Malignancies	Chronic graf versus host disease	ORPHA:99921	
708228	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Mitochondrial Diseases	Mitochondrial disease	ORPHA:68380	
708008	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hemophilia and Allied Bleeding Disorders	Rare hemorrhagic disorder due to a qualitative platelet defect	ORPHA:275736	
712016	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cystic Fibrosis	Cystic fibrosis	ORPHA:586	
711854	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Childeren with Rare Respiratory Disease	Bronchopulmonary dysplasia	ORPHA:70589	
708106	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Immunodeficiencies	Primary immunodeficiency	ORPHA:101997	
708106	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Immunodeficiencies	Common variable immunodeficiency	ORPHA:1572	
708106	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Immunodeficiencies	Immunodeficiency predominantly affecting antibody production	ORPHA:101977	
708106	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Immunodeficiencies	Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity	ORPHA:179006	
708068	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension	Rare pulmonary hypertension	ORPHA:71198	
708068	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension	Pulmonary arterial hypertension	ORPHA:182090	
708087	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics	Familial long QT syndrome	ORPHA:768	
708087	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics	Idiopathic ventricular	ORPHA:228140	

		fibrillation - not Brugada type		
708087	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics	Rare familial disorder with hypertrophic cardiomyopathy	ORPHA:99739	
708087	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics	Dilated cardiomyopathy	ORPHA:217604	
708087	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia	ORPHA:247	
708087	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics	Brugada syndrome	ORPHA:130	
708027	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaeghe	Rare epilepsy	ORPHA:101998	Kempenhaeghe
708027	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaeghe	Monogenic disease with epilepsy	ORPHA:166472	Kempenhaeghe
708027	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaeghe	Cerebral malformation with epilepsy	ORPHA:166478	Kempenhaeghe
708027	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaeghe	Infantile Epilepsy Syndrome	ORPHA:98258	Kempenhaeghe
708027	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaeghe	Epilepsy syndrome	ORPHA:166463	Kempenhaeghe
711182	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Anal Fistula	Anal fistula	ORPHA:228113	
716098	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	Rare disease with thoracic aortic aneurysm and aortic dissection	ORPHA:285014	Radboudumc
716098	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	Aortic malformation	ORPHA:98718	Radboudumc
716098	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	Ascending aorta anomaly	ORPHA:98725	Radboudumc
716120	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080	Radboudumc



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	708068	
Assessment Number:	H-8-15	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Pulmonary Hypertension	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
71198	Rare pulmonary hypertension	Reject
182090	Pulmonary arterial hypertension	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare pulmonary hypertension		Orphacode:	71198	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					

Condition:	Pulmonary arterial hypertension		Orphacode:	182090	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	708087	
Assessment Number:	H-16-8	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cardiogenetics	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
768	Familial long QT syndrome	Final Approved
228140	Idiopathic ventricular fibrillation - not Brugada type	Final Approved
99739	Rare familial disorder with hypertrophic cardiomyopathy	Final Approved
217604	Dilated cardiomyopathy	Final Approved
130	Brugada syndrome	Final Approved
247	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

**2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Familial long QT syndrome		Orphacode:	768	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Idiopathic ventricular fibrillation - not Brugada type		Orphacode:	228140	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Rare familial disorder with hypertrophic cardiomyopathy		Orphacode:	99739	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Dilated cardiomyopathy		Orphacode:	217604	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy		Orphacode:	247	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren**

Condition:	Brugada syndrome		Orphacode:	130	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité****3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

5.1.5

**4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)****4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5

# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	708027	
Assessment Number:	H-4-1	
Name center of expertise:	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaeghe	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
101998	Rare epilepsy	Final Approved
166472	Monogenic disease with epilepsy	Reject
166478	Cerebral malformation with epilepsy	Reject
98258	Infantile Epilepsy Syndrome	Reject
166463	Epilepsy Syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Rare epilepsy	Orphacode:	101998



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Monogenic disease with epilepsy		Orphacode:	166472	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cerebral malformation with epilepsy		Orphacode:	166478	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Infantile Epilepsy Syndrome		Orphacode:	98258	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Epilepsy Syndrome		Orphacode:	166463	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	716098	
Assessment Number:	H-24-6	
Name center of expertise:	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:285014	Rare disease with thoracic aortic aneurysm and aortic dissection	Final Approved
ORPHA:98718	Aortic malformation	Reject
ORPHA:98725	Ascending aorta anomaly	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare disease with thoracic aortic aneurysm and aortic dissection		Orphacode:	ORPHA:285014	
1.1, 3.1 en 3.2:	Ja	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

Zorgpad:		normenkaders:			
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Aortic malformation		Orphacode:	ORPHA:98718	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ascending aorta anomaly		Orphacode:	ORPHA:98725	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5

5.1.5

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	716120	
Assessment Number:	H-11-16	
Name center of expertise:	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	
Name main contact:	5.12e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:94080	Non-functioning paraganglioma	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Non-functioning paraganglioma		Orphacode:	ORPHA:94080	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	708169	
Assessment Number:	H-2-10	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Balance Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
171684	Idiopathic Bilateral Vestibulopathy	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Idiopathic Bilateral Vestibulopathy		Orphacode:	171684	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	708047	
Assessment Number:	H-26-5	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
163637	Rare disorders related with pregnancy, childbirth and puerperium	Reject
244242	HELLP syndrome	Reject
275555	Preeclampsia	Reject
439167	Placental insufficiency	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Rare disorders related with pregnancy, childbirth and puerperium	Orphacode:	163637

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	HELLP syndrome		Orphacode:	244242	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Preeclampsia		Orphacode:	275555	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Placental insufficiency		Orphacode:	439167	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

.

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

.

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	708145	
Assessment Number:	H-15-7	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hereditary Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Reject
144	Lynch syndrome	Reject
104010	Intestinal polyposis syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome		Orphacode:	145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Lynch syndrome		Orphacode:	144	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Intestinal polyposis syndrome		Orphacode:	104010	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité****3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

5.1.5

**4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)****4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	708189	
Assessment Number:	H-11-25	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Soft Tissue Tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
873	Desmoid tumor	Reject
44890	Gastrointestinal stromal tumor	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Desmoid tumor		Orphacode:	873	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					

Condition:	Gastrointestinal stromal tumor		Orphacode:	44890	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	708208	
Assessment Number:	H-12-7	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Haematological Malignancies	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
67038	B-cell chronic lymphocytic leukemia	Reject
39812	Graft versus host disease	Reject
99920	Acute graft versus host disease	Reject
99921	Chronic graft versus host disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	B-cell chronic lymphocytic leukemia		Orphacode:	67038	
1.1, 3.1 en	Neen	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Graft versus host disease		Orphacode:	39812	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Acute graft versus host disease		Orphacode:	99920	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chronic graft versus host disease		Orphacode:	99921	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	708008	
Assessment Number:	H-12-8	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Hemophilia and Allied Bleeding Disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
275736	Rare hemorrhagic disorder due to a qualitative platelet defect	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare hemorrhagic disorder due to a qualitative platelet defect		Orphacode:	275736	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	712016	
Assessment Number:	H-8-25	
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Cystic Fibrosis	
Name main contact:	S.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
586	Cystic Fibrosis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Cystic Fibrosis		Orphacode:	586	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	Neen	6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5

# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	Maastricht UMC+
AIMS ID:	711854
Assessment Number:	H-8-26
Name center of expertise:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Children with Rare Respiratory Diseases
Name main contact:	5 1 2e
Aanvraag door RvB:	Ja

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
70589	Bronchopulmonary Dysplasia	Reject

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Neen

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	n.v.t
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	n.v.t
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	n.v.t
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	n.v.t
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	n.v.t
12.2: bijgedragen aan ERN	

2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Bronchopulmonary Dysplasia			Orphacode:	70589
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)		
Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [5.1.2e@mumc.nl](mailto:5.1.2e@mumc.nl)

Lid van de Raad van Bestuur  
van Maastricht Universitair Medisch Centrum +  
T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e  
P. Debyelaan 25  
6229 HX MAASTRICHT

Datum  
Betreft Ambtshalve herziening besluit inzake de aanvraag  
erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

Geachte 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2022, met kenmerk 3442470-1036981-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking.

Het Radboud UMC heeft een bezwaarschrift ingediend tegen de afwijzing van de erkenning van het kandidaat expertisecentrum AIMS 716120 – Radboud UMC- Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology voor de zeldzame aandoeningen van cluster(s) Non-functioning paraganglioma ORPHA: 94080.

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van het bezwaarschrift van het Radboud UMC opnieuw geadviseerd over bovengenoemde kandidaat expertisecentrum. Het beoordelingscomité heeft alsnog positief geadviseerd ten aanzien van betreffende kandidaat expertisecentrum (**Bijlage 2**).

Naar aanleiding van het advies na heroverweging en de reactie vanuit het Radboud UMC heb ik de beschikking van het Radboud UMC herzien.

Met deze ambtshalve herziening wijzig ik tevens uw beschikking van 30 september 2022, met kenmerk 3442470-1036981-CZ, ten aanzien van het kandidaat expertisecentrum AIMS 716120 – Radboud UMC- Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology voor de zeldzame aandoeningen van cluster(s) Non-functioning paraganglioma ORPHA: 94080.

Ten aanzien van uw bezwaarschrift loopt de procedure nog.

## Besluit

Ik wijzig mijn beschikking d.d. 30 september 2022, kenmerk 3442470-1036981-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e  
5.1.2e

T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3512204-1043423-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

30-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
716120	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080	Approved

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3512204-1043423-CZ

Bovengenoemde kandidaat expertisecentrum verkrijgt met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor betreffende expertisecentrum verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2022, met kenmerk 3442470-1036981-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende cluster(s) van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van het bezwaarschrift van het Radboud UMC opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag ten aanzien van het hierboven genoemde kandidaat expertisecentrum alsnog voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>.

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

[@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Hoogachtend,  
de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

**Kenmerk**  
3512204-1043423-CZ

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**  
3512204-1043423-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: (070) 340 59 84 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	716120	
Assessment Number:	H-11-16	
Name center of expertise:	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	
Name main contact:	5.12e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:94080	Non-functioning paraganglioma	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Non-functioning paraganglioma		Orphacode:	ORPHA:94080	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Het zorgpad is onduidelijk. Uit de aangeleverde documentatie blijkt niet welke zorg op welke locatie plaatsvindt.

#### ADVIES NA HEROVERWEGING:

Na heroverweging wordt het advies herzien en voldoet het zorgpad wel aan de gestelde criteria. Dit herziene advies geldt voor beide in dit centrum betrokken instellingen. Het advies is wel aandacht te besteden aan een betere uitwerking van het zorgpad.

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Paragangliomen (NVPg)	Voorloper op gebied van zorg en onderzoek mede door nieuwe samenwerking Radboud en Maastricht UMC+	Nog pro actiever informeren van patiëntenvereniging met betrekking tot medische publicaties/ontwikkelingen
Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Paragangliomen (NVPg)	Patiënt gericht in zorg en voorlichting, onder andere door aanstellen casemanagers	
Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Paragangliomen (NVPg)	Kartrekker richtlijn ontwikkeling Hoofd- en Halsparagangliomen (Voorzitter en coordinator)	
Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Paragangliomen (NVPg)	Goed contact met patiëntenvereniging NVPg , ook buiten reguliere dingen om altijd zeer benaderbaar	
Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Paragangliomen (NVPg)	Betrekt patiëntenvereniging sinds 2020 bij onderzoek, pilots en andere projecten, bijvoorbeeld zorgpad ontwikkeling en aanstellen casemanagers	





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @oogziekenhuis.nl

Lid van de Raad van Bestuur  
van de Stichting Oogziekenhuis Rotterdam  
T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e  
P. Debyelaan 25  
6229 HX MAASTRICHT

Datum 30 SEP. 2022

Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 1 april 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

#### Positief advies bij uitbreiding

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA met een positief uitgebracht advies toeken. Ten behoeve van de uitbreiding van betreffende ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking inzake de erkenning van betreffende ECZA d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261418-1015889-CZ erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

#### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 12 12  
F 5.1.2e 5.1.2e 12 12  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

#### **Inlichtingen bij**

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

#### **Kenmerk**

3442476-1036985-CZ

#### **Bijlagen**

2

#### **Uw brief**

01-04-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442476-1036985-CZ

### Positief advies bij uitbreiding

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de uitbreiding van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van het volgende al bestaand ECZA:

AIMS ID	Instelling	Naam centrum (EN)	Disease name	ORPHAcode	Decision
710286	Oogziekenhuis Rotterdam	Rotterdam Center for Orbital Auto-immune Disorders	Necrobiotic xanthogranuloma	ORPHA:158011	approved
			IgG4-related ophthalmic disease	ORPHA:449563	approved

Per ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag tot uitbreiding van een al bestaand ECZA. Hierin is ook de motivering voor de toekenning van de uitbreiding van de erkenning opgenomen.

### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Instelling	Naam centrum (EN)	Disease name	ORPHAcode	Decision
710236	Oogziekenhuis Rotterdam	Rare Eye Disease Center Rotterdam	Leber plus disease	ORPHA:99718	reject
			Uveitis	ORPHA:98715	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via [5.1.2e@minvws.nl](mailto:5.1.2e@minvws.nl).

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.





De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Kenmerk**  
3442476-1036985-CZ

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post. Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442476-1036985-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5 1 2 e 5 1 2 e 5 1 2 5 1 2 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité.  
Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Stichting Oogziekenhuis Rotterdam
2.	E-mailadres instelling RvB	5.1.2e @oogziekenhuis.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e oogziekenhuis.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e (STZ/NVZ)
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	41125492
8.	Postadres	Postbus 70030
9.	Postcode en vestigingsplaats	3000 LM Rotterdam

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e
Functie	Lid Raad van Bestuur
Plaats	Rotterdam
Handtekening	5.1.2e



**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: [zeldzameaandoeningen@nfu.nl](mailto:zeldzameaandoeningen@nfu.nl)

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam kandidaat-expertisecentrum <sup>1</sup>	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode	Samenwerkingsverband <sup>2</sup> (indien van toepassing)
710286	Rotterdam Center for Orbital Auto-immune Disorders	Necrobiotic xanthogranuloma	ORPHA:158011	
710286	Rotterdam Center for Orbital Auto-immune Disorders	IgG4-related ophthalmic disease	ORPHA:449563	
710236	Rare Eye Disease Center Rotterdam	Uveitis	ORPHA:98715	
710236	Rare Eye Disease Center Rotterdam	Leber plus disease	ORPHA:99718	

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Oogziekenhuis Rotterdam	
AIMS ID:	710286	
Assessment Number:	H-6-5	
Name center of expertise:	Rotterdam Center for Orbital Auto-immune Disorders	
Name main contact:	§ 1.2e 1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
158011	Necrobiotic xanthogranuloma	Final Approved
449563	IgG4-related ophthalmic disease	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 § 1.2d Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Necrobiotic xanthogranuloma		Orphacode:	158011	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					

Condition:	IgG4-related ophthalmic disease		Orphacode:	449563	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Schildklier Organisatie Nederland (SON)	Contact met de patiëntenorganisatie en dit contact verder verbeteren	Maatschappelijke ondersteuning patiënten
Schildklier Organisatie Nederland (SON)	Wetenschappelijk onderzoek	
Schildklier Organisatie Nederland (SON)	Nadenken hoe ze de zorg kunnen verbeteren en hierbij nemen ze de mening van de patiëntenorganisatie in acht	

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Oogziekenhuis Rotterdam	
AIMS ID:	710236	
Assessment Number:	H-6-4	
Name center of expertise:	Rare Eye Disease Center Rotterdam	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
99718	5.1.2e plus disease	Reject
98715	Uveitis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 5.1.2e Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Leber plus disease		Orphacode:	99718	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					

Condition:	Uveitis		Orphacode:	98715	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

De zorgpaden voor de aangevraagde ziektebeelden zijn niet voldoende specifiek. Er wordt geen leidende rol gezien in wetenschappelijk onderzoek. Het aantal patiënten dat in het kandidaat centrum wordt gezien is bovendien erg laag. Eis 4 voldoet behalve voor leber plus disease (ORPHA:99718).

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Belangenvereniging LOA/LHON	Kennis van de aandoening	
Belangenvereniging LOA/LHON	Patiënt informatie	
Belangenvereniging LOA/LHON	Contact met onze Belangenvereniging	
Belangenvereniging LOA/LHON	Wetenschappelijk onderzoek	
De Oogvereniging	het Oogziekenhuis staat goed bekend	er is niet (veel) bekend op welke gebied de expertise betrekking heeft
De Oogvereniging	goed initiatief om ECZA-erkenning voor uveitis te organiseren	er is niet (veel) bekend op welke gebied de expertise betrekking heeft
De Oogvereniging		wordt er ook gedacht aan informatievoorziening voor patiënten
Sarcoïdose Belangenvereniging Nederland (SBN)	Wij voelen ons niet gelegitimeerd om hier een oordeel over uit te spreken. Bij sarcoïdose in de ogen gaat het vaak wel om uveitis, maar de oogzorg voor mensen met sarcoïdose is georganiseerd en geborgd in het zorgpad van het Sarcoïdose Centrum in het EMC. Onze patiënten die met oogzorg te maken hebben, komen derhalve niet in het rare eye disease centrum.	Wij voelen ons niet gelegitimeerd om hier een oordeel over uit te spreken. Bij sarcoïdose in de ogen gaat het vaak wel om uveitis, maar de oogzorg voor mensen met sarcoïdose is georganiseerd en geborgd in het zorgpad van het Sarcoïdose Centrum in het EMC. Onze patiënten die met oogzorg te maken hebben, komen derhalve niet in het rare eye disease centrum.
Stichting Ushersyndroom	Actief betrokken bij patiënten en patiëntenorganisaties	De wachtlijst verkleinen
Stichting Ushersyndroom	maakt zich sterk voor de belangen van de patiëntengroep	indien meerdere onderzoeken nodig zijn, zoveel mogelijk op 1 dag inplannen
Stichting Ushersyndroom	draagt in grote mate bij aan het behandelbaar maken van RP/Ushersyndroom d.m.v. trials uitvoeren	samen met patiëntenorganisatie een onderzoeksagenda opstellen
Stichting Ushersyndroom	wil in het belang van specialisten én van patiënten de bureaucratische en administratieve processen verbeteren ten einde een soepelere en snellere toelating van trials en medicijnen te verkrijgen in Nederland	
Stichting Ushersyndroom	altijd bereid om in contact te treden met patiëntenorganisaties en uitleg te geven over onderzoek en zorgtrajecten	





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [redacted]@radboudumc.nl

Vice-voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Radboud UMC

T.a.v. [redacted]  
Postbus 9101, huispostnr. 630  
6500 HB NIJMEGEN

Datum **30 SEP. 2022**  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted]

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 1 april 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor het kandidaat ECZA met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

### Gedeeltelijk positief advies bij uitbreiding

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde cluster(s) van aandoeningen. Ten behoeve van de uitbreiding van betreffende ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking inzake de erkenning van betreffende ECZA d.d. 30 september 2021, met kenmerk 3261427-1015892-CZ, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted]  
F [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

[redacted]

5.1.5

T [redacted]

M [redacted]

F [redacted]

[redacted]@minvws.nl

### Kenmerk

3442477-1036986-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

01-04-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



aandoeningen. De erkenning tot uitbreiding wordt niet verleend voor het cluster van aandoeningen of de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

#### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442477-1036986-CZ

#### Gedeeltelijk positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van het kandidaat ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

#### Ontbreken advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's waarvan geen of onvoldoende gegevens zijn aangeleverd door de betreffende kandidaat ECZA's afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

#### **Motivering bij het besluit**

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

#### **Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
716165	Radboud-umc	CWZ Nijmegen	Radboud umc- CWZ Center of Expertise for Mycology	Rare mycoses	ORPHA:163591	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.





### **Gedeeltelijk positief advies bij uitbreiding**

Het beoordelingscomité heeft bij het ECZA over een deel van de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA positief geadviseerd, en over een deel van de cluster(s) van aandoeningen negatief geadviseerd betreffende het volgende ECZA:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
716098	Radboud umc	Maastricht UMC+	Radboud umc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	Rare disease with thoracic aortic aneurysm and aortic dissection	ORPHA:285014	approved
				Aortic malformation	ORPHA:98718	reject
				Ascending aorta anomaly	ORPHA:98725	reject

**Kenmerk**  
3442477-1036986-CZ

Per ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag tot uitbreiding van een al bestaand ECZA. Hierin is ook de motivering voor de (gedeeltelijke) toekenning dan wel de afwijziging van de uitbreiding van de erkenning opgenomen.

### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
717024	Radboud umc		Radboud umc Center of Expertise for Germ cell tumours	Germ cell tumor	ORPHA:3399	reject
716120	Radboud umc	Maastricht UMC+	Radboud umc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080	reject
716078	Radboud umc		Radboud umc Center of Expertise for Hemangiomas and congenital vascular anomalies (HECOVAN)	Congenital chylothorax	ORPHA:264688	reject
716058	Radboud umc		Radboud umc Center of Expertise for Cleft lip & palate and orofacial disorders	Oculo-auriculo-vertebral spectrum	ORPHA:141132	reject
716037	Radboud umc		Radboud umc Center of Expertise for Inherited metabolic disorders	Rare dyslipidemia	ORPHA:101953	reject
708047	Maastricht UMC+	Radboud umc	Maastricht UMC+ - Radboud umc Center of Expertise for Female Vascular Health	Rare disorders related with pregnancy, childbirth and puerperium	ORPHA:163637	reject
				HELLP syndrome	ORPHA:244242	reject
				Preeclampsia	ORPHA:275555	reject



				Placental insufficiency	ORPHA:439167	reject
--	--	--	--	-------------------------	--------------	--------

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

### **Gedeeltelijk positief advies**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

**Kenmerk**  
3442477-1036986-CZ

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
716145	Radboud umc	Radboud umc Center of Expertise for Myeloid hematopoietic disorders and cellular immune therapy	Myeloid hemopathy	ORPHA:171895	reject
			Acute myeloid leukemia	ORPHA:519	approved
			Myelodysplastic syndrome	ORPHA:52688	approved
			Myeloproliferative neoplasm	ORPHA:98274	approved
			Chronic myeloid leukemia	ORPHA:521	approved
			Primary myelofibrosis	ORPHA:824	approved
			Chronic myelomonocytic leukemia	ORPHA:98823	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

### **Ontbreken advies**

Het beoordelingscomité heeft mij niet geadviseerd over de erkenningen van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:
717042	Radboud umc	Radboudumc Center of Expertise for Complex pediatric burns	Stevens-Johnson Syndrome and Toxic epidermal necrolysis Syndrome	ORPHA: 95455
			Partial deep dermal and full thickness burns	ORPHA: 90076
717006	Radboud umc	Radboudumc Center of Expertise for Rare thoracic and respiratory disease	Respiratory malformation	ORPHA: 182111
			Bronchogenic cyst	ORPHA: 2357
			Congenital pulmonary sequestration	ORPHA: 3161
			Congenital lobar emphysema	ORPHA: 1928
			Congenital pulmonary airway malformation	ORPHA: 2444
			Bronchopulmonary dysplasia	ORPHA: 70589
			Congenital alveolar capillary dysplasia	ORPHA: 210122
			Non-syndromic respiratory or mediastinal malformation	ORPHA: 108993

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van deze kandidaat ECZA's niet kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door betreffende kandidaat ECZA's.





Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

@minvws.nl.

**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442477-1036986-CZ

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

**Kenmerk**  
3442477-1036986-CZ

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: **5.1.2e** of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Radboudumc
2.	E-mailadres instelling RvB	5.1. 5.1.2e @radboudumc.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @radboudumc.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e @radboudumc.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	41055629/4
8.	Postadres	Postbus 9101, Huispostnr. 630
9.	Postcode en vestigingsplaats	6500 HB, Nijmegen

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e .1.2e
Functie	5.1.5
Plaats	Nijmegen
Handtekening	5.1.2e



**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam kandidaat-expertisecentrum <sup>1</sup>	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode	Samenwerkingsverband <sup>2</sup> (indien van toepassing)
717042	Radboudumc Center of Expertise for Complex pediatric burns	Stevens-Johnson Syndrome and Toxic epidermal necrolysis Syndrome	ORPHA:95455	
	idem	Partial deep dermal and full thickness burns	ORPHA:90076	
717024	Radboudumc Center of Expertise for Germ cell tumours	Germ cell tumor	ORPHA:3399	
717006	Radboudumc Center of Expertise for Rare thoracic and respiratory disease	Respiratory malformation	ORPHA:182111	
	idem	Bronchogenic cyst	ORPHA:2357	
	idem	Congenital pulmonary sequestration	ORPHA:3161	
	idem	Congenital lobar emphysema	ORPHA:1928	
	idem	Congenital pulmonary airway malformation	ORPHA:2444	
	idem	Bronchopulmonary dysplasia	ORPHA:70589	
	idem	Congenital alveolar capillary dysplasia	ORPHA:210122	
	idem	Non-syndromic respiratory or mediastinal malformation	ORPHA:108993	
716165	Radboudumc-CWZ Center of Expertise for Mycology	Rare mycoses	ORPHA:163591	Canisius Wilhelmina Ziekenhuis
716145	Radboudumc Center of Expertise for Myeloid hematopoietic disorders and cellular immune therapy	Chronic myeloid leukemia	ORPHA:521	
	idem	Primary myelofibrosis	ORPHA:824	
	idem	Myeloproliferative neoplasm	ORPHA:98274	
	idem	Myelodysplastic syndrome	ORPHA:52688	
	idem	Acute myeloid leukemia	ORPHA:519	
	idem	Myeloid hemopathy	ORPHA:171895	



	idem	Chronic myelomonocytic leukemia	ORPHA:98823	
716120	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080	Maastricht UMC+
716098	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Marfan and related disorders	Rare disease with thoracic aortic aneurysm and aortic dissection	ORPHA:285014	Maastricht UMC+
	idem	Aortic malformation	ORPHA:98718	idem
	idem	Ascending aorta anomaly	ORPHA:98725	idem
716078	Radboudumc Center of Expertise for Hemangiomas and congenital vascular anomalies (HECOVAN)	Congenital chylothorax	ORPHA:264688	
716058	Radboudumc Center of Expertise for Cleft lip & palate and orofacial disorders	Oculo-auriculo-vertebral spectrum	ORPHA:141132	
716037	Radboudumc Center of Expertise for Inherited metabolic disorders	Rare dyslipidemia	ORPHA:101953	
708047	Maastricht UMC+ - Radboudumc Center of Expertise for Female Vascular Health	Preeclampsia	ORPHA:275555	Radboudumc
	idem	HELLP syndrome	ORPHA:244242	idem
	idem	Rare disorders related with pregnancy, childbirth and puerperium	ORPHA:163637	idem
	idem	Placental insufficiency	ORPHA:439167	idem

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	717024	
Assessment Number:	H-11-51	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Germ cell tumours	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:3399	Germ cell tumor	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Germ cell tumor		Orphacode:	ORPHA:3399	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	716145	
Assessment Number:	H-12-3	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Myeloid hematopoietic disorders and cellular immune therapy	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:171895	Myeloid hemopathy	Reject
ORPHA:519	Acute myeloid leukemia	Final Approved
ORPHA:52688	Myelodysplastic syndrome	Final Approved
ORPHA:98274	Myeloproliferative neoplasm	Final Approved
ORPHA:521	Chronic myeloid leukemia	Final Approved
ORPHA:824	Primary myelofibrosis	Final Approved
ORPHA:98823	Chronic myelomonocytic leukemia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

**2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren**

Condition:	Myeloid hemopathy		Orphacode:	ORPHA:171895	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

**2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Acute myeloid leukemia		Orphacode:	ORPHA:519	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Myelodysplastic syndrome		Orphacode:	ORPHA:52688	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren**

Condition:	Myeloproliferative neoplasm		Orphacode:	ORPHA:98274	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren**

Condition:	Chronic myeloid leukemia		Orphacode:	ORPHA:521	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren**

Condition:	Primary myelofibrosis		Orphacode:	ORPHA:824	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren**

Condition:	Chronic myelomonocytic leukemia		Orphacode:	ORPHA:98823	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité****3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

5.1.5

**4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)**

4.1    **Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	716078	
Assessment Number:	H-24-2	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Hemangiomas and congenital vascular anomalies (HECOVAN)	
Name main contact:	5 1 2 e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:264688	Congenital chylothorax	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Congenital chylothorax		Orphacode:	ORPHA:264688	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	716058	
Assessment Number:	H-2-2	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Cleft lip & palate and orofacial disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:141132	Oculo-auriculo-vertebral spectrum	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Oculo-auriculo-vertebral spectrum		Orphacode:	ORPHA:141132	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Radboudumc	
AIMS ID:	716037	
Assessment Number:	H-18-1	
Name center of expertise:	Radboudumc Center of Expertise for Inherited metabolic disorders	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101953	Rare dyslipidemia	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare dyslipidemia		Orphacode:	ORPHA:101953	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @radboudumc.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Radboud UMC

T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e

Postbus 9101, huispostnr. 630  
6500 HB NIJMEGEN

Datum

Betreft Herziening besluit inzake de aanvraag erkenning  
expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 1 5.1.2e

Bij brief van 30 september 2022, met kenmerk 3442477-1036986-CZ, heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake erkenning expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking.

In reactie hierop heeft u een bezwaarschrift ingediend d.d. 8 november 2022 (**Bijlage 2**).

Het beoordelingscomité heeft mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd over het betreffende expertisecentrum (**Bijlage 3**).

Per mail heb ik u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2022 conform deze herziene advisering te herzien.

Op 21 december 2022 heeft u per mail aangegeven akkoord te gaan met mijn voornemen zoals hierboven beschreven.

Met deze herziening wijzig ik de beschikking van 30 september 2022 met kenmerk 3442477-1036986-CZ.

## Besluit

Ik wijzig mijn beschikking d.d. 30 september 2022, kenmerk 3442477-1036986-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

AIMS ID	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
716120	Maastricht UMC+	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080	Approved

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
F 5.1.2e 5.1.2e 1.2 1.2  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

**Kenmerk**

3512247-1043426-CZ

**Bijlagen**

3

**Uw brief**

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Bovengenoemde kandidaat expertisecentrum verkrijgt met deze beschikking alsnog een erkenning voor het fungeren als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de in het groen aangegeven cluster(s) van aandoeningen. Voor betreffende expertisecentrum verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking d.d. 30 september 2022, met kenmerk 3442477-1036986-CZ, alsnog erkenning als nationale expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen voor de betreffende cluster(s) van aandoeningen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**

3512247-1043426-CZ

### **Motivering bij het besluit**

Zoals ik in de inleiding van deze beschikking reeds heb aangegeven, heeft het beoordelingscomité mij naar aanleiding van uw bezwaarschrift opnieuw geadviseerd.

Op basis van de aangeleverde informatie in uw bezwaarschrift heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat uw aanvraag ten aanzien van het hierboven genoemde kandidaat expertisecentrum alsnog voldoet aan de gestelde eisen uit de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, zoals gepubliceerd in de Staatscourant op 18 januari 2021<sup>1</sup>.

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb derhalve besloten om het advies over te nemen.

Tot slot wil ik u nog wijzen op het volgende. Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient u alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Iedere kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de beoordelingscriteria voldoet.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk.

<sup>1</sup> [Staatscourant 2021, 1924](#)

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

**Kenmerk**

3512247-1043426-CZ

Hoogachtend,  
de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

**BEZWAAR**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg

Dit nieuwe besluit raakt het vorige besluit van 30 september 2022 waartegen u op 8 november 2022 bezwaar heeft gemaakt. Daardoor is uw bezwaar nu automatisch gericht tegen beide besluiten. Naar mijn oordeel komt dit nieuwe besluit echter tegemoet aan uw bezwaar. Daarom heb ik u per mail d.d. 16 december 2022 verzocht om aan mij schriftelijk te laten weten of u uw bezwaarschrift van 8 november 2022 intrekt of niet. U heeft mij per mail d.d. 21 december 2022 laten weten dat u uw bezwaar intrekt.

**Kenmerk**

3512247-1043426-CZ

**Radboud universitair medisch centrum**  
Raad van Bestuur

Postbus 9101, 6500 HB Nijmegen  
Huispost 623  
Geert Grooteplein 10, 6525 GA Nijmegen  
Radboudumc hoofdingang, route 623  
T 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2

[www.radboudumc.nl](http://www.radboudumc.nl)

KvK 80262783

623

Aan Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
t.a.v. directie Wetgeving en Juridische zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

Datum                      Ons kenmerk                      Pagina  
8 november 2022                      RvB22.50092                      1 van 2

Uw kenmerk                      Contactpersoon  
3442477-1036986-CZ                      5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e .1.2e

Onderwerp  
Bezwaar inzake beschikking ECZA

Geachte heer / mevrouw,

Recent hebben we van uw Ministerie de beschikking inzake erkenning van Expertisecentra voor zeldzame aandoeningen ontvangen. De erkenning en uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen heeft ons tot grote tevredenheid gestemd. Voor één centrum menen wij echter voldoende grond te hebben voor het indienen van een bezwaar.

Dit betreft het volgende centrum:

AIMS ID	Naam expertisecentrum	Betreffende aandoeningen	Orphacode
716120	Radboudumc-Maastricht UMC+ Center of Expertise for Skull base pathology	Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080

In bijgaand document treft u de onderbouwing van het bezwaar.  
We zijn gaarne bereid zaken nader toe te lichten waar gewenst.

In afwachting van uw reactie,

Met vriendelijke groet,

Datum

Ons kenmerk

Pagina

2 van 2



decaan / vicevoorzitter Raad van Bestuur





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: directiesecretariaat@rdgg.nl

5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e Gasthuis  
T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 5011  
2600 GA DELFT

30 SEP. 2022

Datum  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Gedeeltelijk positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van het kandidaat ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor het cluster van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX - Den Haag  
T 312 312 12 12  
F 312 312 12 12  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e 5.1.2e  
Senior Beleidsmedewerker  
T 5.1.2e  
M 5.1.2e  
F 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3442479-1036987-CZ

### Bijlagen

2  
**Uw brief**  
31-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**

3442479-1036987-CZ

### **Gedeeltelijk positief advies**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
715185	5.1.2e UMC	5.1.2e Kinderziekenhuis 5.1.2e 1.2 5.1.2e Gasthuis	Leiden UMC Expert Center for Rare Congenital Malformations and Intellectual Disability	Coffin-Siris syndrome	ORPHA:1465	approved
				Intellectual disability-severe speech delay-mild dysmorphism syndrome	ORPHA:391372	reject
				Rare intellectual disability	ORPHA:87277	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl).

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.



Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

**Kenmerk**  
3442479-1036987-CZ

5.1.2e

5.1.2e : 5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442479-1036987-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e Gasthuis
2.	E-mailadres instelling RvB	directiesecretariaat@rdgg.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @rdgg.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	41159777
8.	Postadres	Postbus 5011
9.	Postcode en vestigingsplaats	2600 GA Delft

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2 5.1.2e
Functie	Directeur
Plaats	Delft
Handtekening	5.1.2e

**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: [zeldzameaandoeningen@nfu.nl](mailto:zeldzameaandoeningen@nfu.nl)

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

<b>AIMS – ID Nummer</b>	<b>Naam kandidaat-expertisecentrum<sup>1</sup></b>	<b>(Cluster van) aandoeningen</b>	<b>Orphacode</b>	<b>Samenwerkingsverband<sup>2</sup> (indien van toepassing)</b>
715185	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Aangeboren Afwijkingen en Verstandelijke Beperking	Coffin-Siris syndrome	ORPHA:1465	Leiden UMC Juliana Kinderziekenhuis
715185	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Aangeboren Afwijkingen en Verstandelijke Beperking	Intellectual disability- severe speech delay-mild dysmorphism syndrome	ORPHA:391372	Leiden UMC Juliana Kinderziekenhuis
715185	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Aangeboren Afwijkingen en Verstandelijke Beperking	Rare intellectual disability	ORPHA:87277	Leiden UMC Juliana Kinderziekenhuis

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715185	
Assessment Number:	H-17-14	
Name center of expertise:	Leiden UMC Expert Center for Rare Congenital Malformations and Intellectual Disability	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1465	Coffin-Siris syndrome	Final Approved
ORPHA:391372	Intellectual disability-severe speech delay-mild dysmorphism syndrome	Reject
ORPHA:87277	Rare intellectual disability	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Coffin-Siris syndrome	Orphacode:	ORPHA:1465

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Intellectual disability-severe speech delay-mild dysmorphism syndrome		Orphacode:	ORPHA:391372	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare intellectual disability		Orphacode:	ORPHA:87277	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Op basis van de in de aanvraag aangeleverde wetenschappelijke output wordt voor intellectual disability-severe speech delay-mild dysmorphism syndrome (ORPHA:391372) geen leidende rol gezien.

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
Stichting Kind Beter	onderzoek doen	nog veel meer kennis verzamelen als het eenmaal echt van start is gegaan
Stichting Kind Beter	contact zoeken en onderhouden met patienten	
Stichting Kind Beter	informatie en gegevens delen en opvragen met (zorg)collega's	
Stichting Kind Beter	brede scope aan specialisten	
Stichting Kind Beter	in verhouding al veel kennis tov zeldzame aandoening	
Zeldsamen	alle geraadpleegde ouders zijn positief over hun ervaringen bij het expertisecentrum! Patienten voelen zich gehoord en gezien.	Het contact met de AVG artsen en het CSS expertise centrum (algemeen contact) werd door één van onze leden als matig ervaren, daar zou wellicht winst te behalen zijn (laagdrempelig contact)
Zeldsamen	kennis en kennisvergroting (onderzoeken)	Eén familie gaf aan dat (extern) onderzoeksbureau bij een bepaald onderzoek niet adequaat op patienten reageerde, terwijl expertisecentrum-medewerkers dat wel altijd doen; wellicht kritischer zijn op externe partijen / hen beter instrueren?? (we weten natuurlijk niet of dit een incident was)
Zeldsamen	alle benodigde expertise wordt betrokken	



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: secretariaatrvb@rkz.nl

Voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Rode Kruis Ziekenhuis

T.a.v. 5.1.2e 5.1.2e 1 5.1.2e

Postbus 1074

1940 EB BEVERWIJK

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 312 312 12 12  
F 312 312 12 12  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

Datum 30 SEP. 2022

Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 1 april 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor het aangevraagde cluster van aandoeningen.

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de *Beleidsvisie*), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de *Beleidsvisie*. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

### Kenmerk

3442486-1036988-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

01-04-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*





### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
710108	Red Cross Hospital	Maasstad Ziekenhuis, 5.1.2e Ziekenhuis	Consortium Cooperating Burn Centers for necrotizing soft tissue infections	Necrotizing soft tissue infection	ORPHA:440368	reject

### Kenmerk

3442486-1036988-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

### Verzending beschikking per post?

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagcza.nl](http://www.aanvraagcza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442486-1036988-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2 5.1.2 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op:

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

**Formulier via de mail sturen naar:** [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Rode Kruis Ziekenhuis
2.	E-mailadres instelling RvB	secretariaatrvb@rkz.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e@rkz.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e@stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	41 222 777
8.	Postadres	Postbus 1074
9.	Postcode en vestigingsplaats	1940 EB Beverwijk

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e 5.1.2e
Functie	Voorzitter Raad van Bestuur
Plaats	Beverwijk
Handtekening	5.1.2e





# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Red Cross Hospital	
AIMS ID:	710108	
Assessment Number:	H-10-10	
Name center of expertise:	Consortium Cooperating Burn Centers for necrotizing soft tissue infections	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2c 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
440368	Necrotizing soft tissue infection	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Necrotizing soft tissue infection		Orphacode:	440368	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Er is geen specifiek zorgpad voor het aangevraagde ziektebeeld aangeleverd. Dit geldt ook voor de wetenschappelijke publicaties. De formats voor het aanleveren van informatie zijn daarnaast ook niet gebruikt.

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: secretariaatrwb@sein.nl

Voorzitter van de Raad van Bestuur  
van de Stichting Epilepsie Instellingen Nederland  
T.a.v. [redacted]  
Achterweg 5  
2103 SW HEEMSTEDE

Datum

30 SEP. 2022

Betreft

Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted]

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

#### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor het cluster van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

#### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de *Beleidsvisie*), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de *Beleidsvisie*.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

#### Bezoekadres:

Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T [redacted]  
F [redacted]  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

#### Inlichtingen bij

[redacted]

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted]

M [redacted]

F [redacted]

[redacted] @minvws.nl

#### Kenmerk

3442491-1036989-CZ

#### Bijlagen

2

#### Uw brief

30-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*





Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442491-1036989-CZ

### **Gedeeltelijk positief advies**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
715121	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland	Leiden UMC	Leiden UMC Expert Center for Rare Sleep Disorders	Rare sleep disorder	ORPHA:68354	approved
				Narcolepsy type 1	ORPHA:2073	approved
				Narcolepsy type 2	ORPHA:83465	approved
				Kleine-Levin syndrome	ORPHA:33543	reject
				Idiopathic hypersomnia	ORPHA:33208	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e 5 5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl.

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.



Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

3442491-1036989-CZ

5.1.2e

5.1.2e



**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442491-1036989-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5.1.2o 5.1.2e 5.1.2 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	Stichting Epilepsie Instellingen Nederland
2.	E-mailadres instelling RvB	secretariaatrvb@sein.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e 5 5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @sein.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e? 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @stz.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	41222646
8.	Postadres	Achterweg 5
9.	Postcode en vestigingsplaats	2103 SW Heemstede

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e ?e
Functie	Voorzitter raad van bestuur
Plaats	Heemstede
Handtekening	5.1.2e



**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

<b>AIMS – ID Nummer</b>	<b>Naam kandidaat-expertisecentrum<sup>1</sup></b>	<b>(Cluster van) aandoeningen</b>	<b>Orphacode</b>	<b>Samenwerkingsverband<sup>2</sup> (indien van toepassing)</b>
715121	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Slaapstoornissen	Narcolepsy type 2	ORPHA:83465	Leiden UMC
715121	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Slaapstoornissen	Narcolepsy type 1	ORPHA:2073	Leiden UMC
715121	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Slaapstoornissen	Kleine-Levin syndrome	ORPHA:33543	Leiden UMC
715121	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Slaapstoornissen	Idiopathic hypersomnia	ORPHA:33208	Leiden UMC
715121	Leiden UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Slaapstoornissen	Rare sleep disorder	ORPHA:68354	Leiden UMC

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e dumcg.nl

Voorzitter van de Raad van Bestuur  
van UMC Groningen  
T.a.v. prof. 5.1.2e 5.1.2e  
Postbus 30.001  
9700 RB GRONINGEN

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 5.1.2e  
F 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**

5.1.2e 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T 5.1.2e

M 5.1.2e

F 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

Datum 30 SEP. 2022

Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte 5.1.2e

**Kenmerk**

3442493-1036992-CZ

**Bijlagen**

2

**Uw brief**

29-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 29 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

**Besluit**

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies inzake de ingangstoets en de materiële toets afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

Gedeeltelijk positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor het positief





beoordeelde cluster van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor het positief beoordeelde cluster van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor het cluster van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**

3442493-1036992-CZ

#### Ontbreken advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's waarvan geen of onvoldoende gegevens zijn aangeleverd door het betreffende kandidaat ECZA's afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

#### **Motivering bij het besluit**

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

#### **Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
706187	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Primary Sclerosing Cholangitis	Primary sclerosing cholangitis	ORPHA:171	approved
706031	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Gynecological Oncology	Rare gynecological tumor	ORPHA:98063	approved
			Vulvar squamous cell carcinoma	ORPHA:494448	approved
			Rare cancer of cervix uteri	ORPHA:213761	approved
			Malignant epithelial tumor of ovary	ORPHA:398934	approved
			Rare cancer of corpus uteri	ORPHA:213569	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

#### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de kandidaat ECZA's:



AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:	<b>Directoraat Generaal Curatieve Zorg</b> Directie Curatieve Zorg Team A  <b>Kenmerk</b> 3442493-1036992-CZ
715386	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Mastocytosis	Systemic mastocytosis	ORPHA:2467	reject	
712061	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Gastroschisis	Gastroschisis	ORPHA:2368	reject	
706138	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Inherited Kidney Diseases	Rare renal tubular disease	ORPHA:93603	reject	
			Nephropathy secondary to a storage or other metabolic disease	ORPHA:93593	reject	
			Genetic renal tubular disease	ORPHA:183592	reject	
706075	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Head and Neck Oncology	Nasopharyngeal carcinoma	ORPHA:150	reject	

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

#### **Negatief advies door ingangstoets**

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
706167	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases	Rare central nervous system and retinal vascular disease	ORPHA:71281	reject
			Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	ORPHA:90065	reject

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. In de bijlage bij deze beschikking is het advies van het beoordelingscomité toegevoegd. Hierin is de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

#### **Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
719220	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Chronic Intestinal Failure	Chronic intestinal failure	ORPHA:294422	approved
			Chronic intestinal pseudoobstruction	ORPHA:2978	reject
			Microvillus inclusion disease	ORPHA:2290	reject
			Secondary short bowel syndrome	ORPHA:95427	reject





			Parenteral nutrition-associated cholestasis	ORPHA:567983	reject
706222	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Orofacial Anomalies	Cleft lip with or without cleft palate	ORPHA:1991	approved
			Cleft lip/palate	ORPHA:199306	reject
			Cleft palate	ORPHA:2014	approved
			Cleft lip and alveolus	ORPHA:141291	approved
			Submucosal cleft palate	ORPHA:155878	reject
			Cleft hard palate	ORPHA:101023	reject

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442493-1036992-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

#### **Ontbreken advies**

Het beoordelingscomité heeft mij niet geadviseerd over de erkenningen van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Instelling	Naam centrum (EN)	Disease name	ORPHAcode
719191	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Bone and Soft Tissue Tumors	Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890
706115	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	ORPHA:369
			Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	ORPHA:79174
			Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	ORPHA:26791
			Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	ORPHA:264580
706095	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise for Defects in Amino Acid and Organic Acid Metabolism	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor deficiency type A	ORPHA:308386
			Alkaptonuria	ORPHA:56
706009	UMC Groningen	UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders	Monosomy 22q13.3	ORPHA:48652
			Rare chromosomal anomaly	ORPHA:68335
			Partial deletion of chromosome 6	ORPHA:261791
			CHARGE syndrome	ORPHA:138

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van dit kandidaat ECZA's niet kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door het betreffende kandidaat ECZA's.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

@minvws.nl

**Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommekeer te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**

3442493-1036992-CZ

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442493-1036992-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: **5 1 2e** of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715121	
Assessment Number:	H-0-4	
Name center of expertise:	Leiden UMC Expert Center for Rare Sleep Disorders	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68354	Rare sleep disorder	Final Approved
ORPHA:2073	Narcolepsy type 1	Final Approved
ORPHA:83465	Narcolepsy type 2	Final Approved
ORPHA:33543	Kleine-Levin syndrome	Reject
ORPHA:33208	Idiopathic hypersomnia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 5.1.2e Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Rare sleep disorder	Orphacode:	ORPHA:68354

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Narcolepsy type 1		Orphacode:	ORPHA:2073	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Narcolepsy type 2		Orphacode:	ORPHA:83465	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Kleine-Levin syndrome		Orphacode:	ORPHA:33543	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Idiopathic hypersomnia		Orphacode:	ORPHA:33208	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Er is (op dit moment) geen passend ERN beschikbaar. Aan dat criterium kan dan ook niet worden voldaan. De zorgpaden zijn ten opzichte van een eerdere aanvraag verbeterd. De publicaties zijn meer op slaapstoornissen in het algemeen gericht dan specifiek voor de aangevraagde aandoeningen. De wetenschappelijke output voor Kleine-Levin syndrome is onvoldoende.

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

**Formulier via de mail sturen naar:** [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	UMC Groningen
2.	E-mailadres instelling RvB	5.1.2e @umcg.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @umcg.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e 5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e @umcg.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	01169570
8.	Postadres	Postbus 30.001
9.	Postcode en vestigingsplaats	9700 RB Groningen

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e
Functie	Voorzitter Raad van Bestuur
Plaats	Groningen
Handtekening	5.1.2e



**Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt**

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: zeldzameaandoeningen@nfu.nl

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam kandidaat-expertisecentrum <sup>1</sup>	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode	Samenwerkingsverband <sup>2</sup> (indien van toepassing)
719220	UMCG Center of Expertise for Chronic Intestinal Failure	Chronic intestinal pseudoobstruction	ORPHA:2978	Nee
		Secondary short bowel syndrome	ORPHA:95427	
		Microvillus inclusion disease	ORPHA:2290	
		Parenteral nutrition-associated cholestasis	ORPHA:567983	
		Chronic intestinal failure	ORPHA:294422	
719191	UMCG Center of Expertise for Bone and Soft Tissue Tumors	Gastrointestinal stromal tumor	ORPHA:44890	Nee
715386	UMCG Center of Expertise for Mastocytosis	Systemic mastocytosis	ORPHA:2467	Nee
712061	UMCG Center of Expertise for Gastroschisis	Gastroschisis	ORPHA:2368	Nee
706222	UMCG Center of Expertise for Orofacial Anomalies	Cleft lip and alveolus	ORPHA:141291	Nee
		Submucosal cleft palate	ORPHA:155878	
		Cleft palate	ORPHA:2014	
		Cleft lip/palate	ORPHA:199306	
		Cleft lip with or without cleft palate	ORPHA:1991	
		Cleft hard palate	ORPHA:101023	
706187	UMCG Center of Expertise for Primary Sclerosing Cholangitis	Primary sclerosing cholangitis	ORPHA:171	Nee
706167	UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases	Rare central nervous system and retinal vascular disease	ORPHA:71281	Nee

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.

		Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	ORPHA:90065	
706138	UMCG Center of Expertise for Inherited Kidney Diseases	Genetic renal tubular disease	ORPHA:183592	Nee
		Nephropathy secondary to a storage or other metabolic disease	ORPHA:93593	
		Rare renal tubular disease	ORPHA:93603	
706115	UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	ORPHA:369	Nee
		Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	ORPHA:79174	
		Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	ORPHA:26791	
		Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	ORPHA:264580	
706095	UMCG Center of Expertise for Defects in Amino Acid and Organic Acid Metabolism	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor deficiency type A	ORPHA:308386	Nee
		Alkaptonuria	ORPHA:56	
706075	UMCG Center of Expertise for Head and Neck Oncology	Nasopharyngeal carcinoma	ORPHA:150	Nee
706031	UMCG Center of Expertise for Gynecologic Oncology	Rare gynecological tumor	ORPHA:98063	Nee
		Rare cancer of cervix uteri	ORPHA:213761	
		Malignant epithelial tumor of ovary	ORPHA:398934	
		Rare cancer of corpus uteri	ORPHA:213569	
		Vulvar squamous cell carcinoma	ORPHA:494448	
706009	UMCG Center of Expertise "Unique" for Rare Genetic Causes of Neurodevelopmental Disorders	Monosomy 22q13.3	ORPHA:48652	Nee
		Rare chromosomal anomaly	ORPHA:68335	
		Partial deletion of chromosome 6	ORPHA:261791	
		CHARGE syndrome	ORPHA:138	

# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	706031	
Assessment Number:	H-11-15	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Gynecologic Oncology	
Name main contact:	5.1 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:98063	Rare gynecological tumor	Final Approved
ORPHA:494448	Vulvar squamous cell carcinoma	Final Approved
ORPHA:213761	Rare cancer of cervix uteri	Final Approved
ORPHA:398934	Malignant epithelial tumor of ovary	Final Approved
ORPHA:213569	Rare cancer of corpus uteri	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Rare gynecological tumor	Orphacode:	ORPHA:98063

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vulvar squamous cell carcinoma		Orphacode:	ORPHA:494448	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare cancer of cervix uteri		Orphacode:	ORPHA:213761	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malignant epithelial tumor of ovary		Orphacode:	ORPHA:398934	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare cancer of corpus uteri		Orphacode:	ORPHA:213569	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------



# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	719220	
Assessment Number:	H-7-15	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Chronic Intestinal Failure	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:294422	Chronic intestinal failure	Final Approved
ORPHA:2978	Chronic intestinal pseudoobstruction	Reject
ORPHA:2290	Microvillus inclusion disease	Reject
ORPHA:95427	Secondary short bowel syndrome	Reject
ORPHA:567983	Parenteral nutrition-associated cholestasis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Chronic intestinal failure	Orphacode:	ORPHA:294422

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Chronic intestinal pseudoobstruction		Orphacode:	ORPHA:2978	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Microvillus inclusion disease		Orphacode:	ORPHA:2290	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Secondary short bowel syndrome		Orphacode:	ORPHA:95427	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Parenteral nutrition-associated cholestasis		Orphacode:	ORPHA:567983	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5



		5.1.5
--	--	-------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	715386	
Assessment Number:	H-12-18	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Mastocytosis	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:2467	Systemic mastocytosis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Systemic mastocytosis		Orphacode:	ORPHA:2467	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	712061	
Assessment Number:	H-7-16	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Gastroschisis	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:2368	Gastroschisis	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Gastroschisis		Orphacode:	ORPHA:2368	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	Neen	6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	706222	
Assessment Number:	H-2-16	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Orofacial Anomalies	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:1991	Cleft lip with or without cleft palate	Final Approved
ORPHA:199306	Cleft lip/palate	Reject
ORPHA:2014	Cleft palate	Final Approved
ORPHA:141291	Cleft lip and alveolus	Final Approved
ORPHA:155878	Submucosal cleft palate	Reject
ORPHA:101023	Cleft hard palate	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

#### 2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren



Condition:	Cleft lip with or without cleft palate		Orphacode:	ORPHA:1991	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cleft lip/palate		Orphacode:	ORPHA:199306	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cleft palate		Orphacode:	ORPHA:2014	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cleft lip and alveolus		Orphacode:	ORPHA:141291	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Submucosal cleft palate		Orphacode:	ORPHA:155878	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cleft hard palate		Orphacode:	ORPHA:101023	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	706187	
Assessment Number:	H-20-9	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Primary Sclerosing Cholangitis	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:171	Primary sclerosing cholangitis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Primary sclerosing cholangitis		Orphacode:	ORPHA:171	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation

Sterke Punten

Verbeterpunten

5.1.5

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	706167	
Assessment Number:	H-14-8	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases	
Name main contact:	5.1.2e .1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:71281	Rare central nervous system and retinal vascular disease	Reject
ORPHA:90065	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Neen	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare central nervous system and retinal vascular disease		Orphacode:	ORPHA:71281	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage		Orphacode:	ORPHA:90065	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

## 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

## 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

## 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	706138	
Assessment Number:	H-5-4	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Inherited Kidney Diseases	
Name main contact:	5.1.2e 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:93603	Rare renal tubular disease	Reject
ORPHA:93593	Nephropathy secondary to a storage or other metabolic disease	Reject
ORPHA:183592	Genetic renal tubular disease	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Rare renal tubular disease	Orphacode:	ORPHA:93603

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Nephropathy secondary to a storage or other metabolic disease		Orphacode:	ORPHA:93593	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Genetic renal tubular disease		Orphacode:	ORPHA:183592	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

.

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

.

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Groningen	
AIMS ID:	706075	
Assessment Number:	H-11-43	
Name center of expertise:	UMCG Center of Expertise for Head and Neck Oncology	
Name main contact:	5.1 5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:150	Nasopharyngeal carcinoma	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Nasopharyngeal carcinoma		Orphacode:	ORPHA:150	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

*Let op: Neem eerst de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen, Ministerie van VWS door, staatscourantnummer 1924, zodat u op de hoogte bent van de procedure, de ingangstoets en de beoordelingscriteria. Indien u toch nog vragen heeft kunt u contact opnemen met het secretariaat van het beoordelingscomité. Mailadres: zeldzameaandoeningen@nfu.nl*

## Aanvraagformulier voor erkenning van kandidaat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) 2022

Aanlevergegevens:

Formulier via de mail sturen naar: [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl)

Parnassusplein 5, 2511 VX Den Haag  
Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag

### Instellingsgegevens

1.	Naam aanvragende instelling	UMC Utrecht
2.	E-mailadres instelling RvB	5.1.2i @umcutrecht.nl
3.	Naam RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e
4.	E-mailadres RvB-lid (portefeuillehouder)	5.1.2e @umcutrecht.nl
5.	Naam coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2e
6.	E-mailadres coördinator zeldzame aandoeningen	5.1.2i @umcutrecht.nl
7.	Kamer van Koophandel nummer	30244197
8.	Postadres	Postbus 85500
9.	Postcode en vestigingsplaats	3508 GA Utrecht

### Ondertekening

De erkenning moet worden aangevraagd door een persoon of personen die daartoe volgens het uittreksel van de Kamer van Koophandel gemachtigd is (zijn).

Door ondertekening van dit document verklaart ondergetekende hierbij dat de instelling zoals genoemd bij de instellingsgegevens erkenning aanvraagt voor de centra genoemd in het bijgevoegd overzicht en dat bij erkenning van een centrum als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS, alles in het werk zal stellen om de continuïteit van dit expertisecentrum voor genoemde aandoeningen te garanderen.

Achternaam en voorletters	5.1.2e 5.1.2e
Functie	Lid raad van bestuur
Plaats	Utrecht
Handtekening	5.1.2e



### Kandidaat expertisecentra waarvoor de Raad van Bestuur aan het ministerie van VWS erkenning als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen aanvraagt

U wordt verzocht om hieronder in tabelvorm op te nemen voor welke centra u erkenning aanvraagt. De tabel moet de kolommen omvatten: AIMS-ID-nummer, Naam kandidaat expertisecentrum, (Cluster) van aandoeningen en Orphacode. Uw coördinator zeldzame aandoeningen heeft van het secretariaat van het beoordelingscomité een overzicht gekregen van alle vooraanmeldingen van kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen. Indien u nog geen AIMS ID nummer heeft, kunt u contact opnemen met het secretariaat: [zeldzameaandoeningen@nfu.nl](mailto:zeldzameaandoeningen@nfu.nl)

U kunt de betreffende onderdelen van bovengenoemd overzicht hieronder opnemen in plaats van de voorbeeldtabel, of u kunt deze tabel verder aanvullen:

AIMS – ID Nummer	Naam kandidaat-expertisecentrum <sup>1</sup>	(Cluster van) aandoeningen	Orphacode	Samenwerkingsverband <sup>2</sup> (indien van toepassing)
724526	UMC Utrecht Center of Expertise for head and neck cancer	Squamous cell carcinoma of the oral cavity	502363	
		Rare tumor of salivary glands	276142	
		Nasopharyngeal carcinoma	150	
		Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses	500464	
		Squamous cell carcinoma of the larynx	494550	
		Squamous cell carcinoma of the hypopharynx	494547	
		Squamous cell carcinoma of the oropharynx	500478	
		Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip	502369	
724467	UMC Utrecht Center of Expertise for neonatal neurology	Pediatric arterial ischemic stroke	439175	
		Neonatal hypoxic and ischemic brain injury	137577	
		Cerebral sinovenous thrombosis	329217	
724406	UMC Utrecht Center of Expertise for Fahr's disease	Bilateral striopallidodentate calcinosis	1980	
724346	UMC Utrecht Center of Expertise for familial cancer	Hereditary breast cancer	227535	
		Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	145	

<sup>1</sup> De naam van het expertisecentrum moet overeenkomen met de naam zoals deze wordt ingevoerd in AIMS voor het substantiationformulier.

<sup>2</sup> Alleen partnerorganisaties die voldoen aan het instellingscriterium van de beleidsvisie.



		Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	213524	
724296	UMC Utrecht Center of Expertise for moyamoya	Moyamoya disease	2573	
		Moyamoya angiopathy	477768	
724234	UMC Utrecht Center of Expertise for neuro-oncology and neoplastic skull base diseases	Meningioma	2495	
		Vestibular schwannoma	252175	
		Benign schwannoma	252164	
		Glial tumor	182067	
		Rare tumor of neuroepithelial tissue	251558	
724127	UMC Utrecht Center of Expertise for congenital orofacial and dental anomalies	Isolated Pierre Robin syndrome	718	
		22q11.2 deletion syndrome	567	
		22q11.2 duplication syndrome	1727	
		Rare disease with Pierre Robin syndrome	138044	
720256	UMC Utrecht Center of Expertise for benign haematology, thrombosis and haemostasis, Van Creveldkliniek	Dyskeratosis Congenita	1775	
720077	UMC Utrecht Center of Expertise for congenital heart disease	Rare congenital non-syndromic heart malformation	88991	
		Univentricular cardiopathy	95483	
		Conotruncal heart malformations	2445	
		Aortic malformation	98718	
		Transposition of the great arteries	216675	
724687	UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Methylmalonic acidemia without homocystinuria	293355	
		Rare inborn errors of metabolism	68367	
		Lysosomal disease	68366	Bartiméus
		Neuronal ceroid lipofuscinosis	216	Bartiméus
		Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	79264	Bartiméus
		CLN3 disease	228346	Bartiméus
		Hurler syndrome	93473	

		Neonatal epileptic encephalopathy due to glutaminase deficiency	557064	
		Classic organic aciduria	79163	
		Propionic acidemia	35	
		Methylmalonic acidemia with homocystinuria	26	
724182	UMC Utrecht Center of Expertise for gynaecological oncology	Rare gynecological tumor	98063	
		Malignant granulosa cell tumor of the ovary	99915	
		Ovarian cancer	213500	
		Vulvar carcinoma	494418	
		Rare cancer of cervix uteri	213761	

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	720077	
Assessment Number:	H-16-13	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Center of Expertise for congenital heart disease	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
88991	Rare congenital non-syndromic heart malformation	Final Approved
95483	Univentricular cardiopathy	Final Approved
2445	Conotruncal heart malformations	Final Approved
98718	Aortic malformation	Final Approved
216675	Transposition of the great arteries	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

### 2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare congenital non-syndromic heart malformation		Orphacode:	88991	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Univentricular cardiopathy		Orphacode:	95483	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Conotruncal heart malformations		Orphacode:	2445	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Aortic malformation		Orphacode:	98718	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Transposition of the great arteries		Orphacode:	216675	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	724182	
Assessment Number:	H-11-32	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Center of Expertise for gynaecological oncology	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
98063	Rare gynecological tumor	Reject
99915	Malignant graniulosacel tumor of ovary	Reject
213500	Ovarian cancer	Reject
494418	Vulvar carcinoma	Reject
213761	Rare cancer of the cervix uteri	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Rare gynecological tumor	Orphacode:	98063



1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Malignant graniulosacel tumor of ovary		Orphacode:	99915	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Ovarian cancer		Orphacode:	213500	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vulvar carcinoma		Orphacode:	494418	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare cancer of the cervix uteri		Orphacode:	213761	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------



# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	UMC Utrecht
AIMS ID:	724296
Assessment Number:	H-9-13
Name center of expertise:	UMC Utrecht Center of Expertise for moyamoya
Name main contact:	5.1.2e
Aanvraag door RvB:	Ja

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
477768	Moyamoya angiopathy	Reject
2573	Moyamoya disease	Reject

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen
9.2: Inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Moyamoya angiopathy		Orphacode:	477768	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Moyamoya disease		Orphacode:	2573	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	n.v.t.	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	n.v.t.

3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)		
Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	724526	
Assessment Number:	H-11-50	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Center of Expertise for head and neck cancer	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
276142	Rare tumor of salivary glands	Final Approved
150	Nasopharyngeal carcinoma	Reject
500464	Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses	Reject
494550	Squamous cell carcinoma of the larynx	Reject
502369	Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip	Reject
500478	Squamous cell carcinoma of the oropharynx	Reject
494547	Squamous cell carcinoma of the hypopharynx	Reject
502363	Squamous cell carcinoma of the oral cavity	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Rare tumor of salivary glands		Orphacode:	276142	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					
Condition:	Nasopharyngeal carcinoma		Orphacode:	150	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren					
Condition:	Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses		Orphacode:	500464	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren					
Condition:	Squamous cell carcinoma of the larynx		Orphacode:	494550	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren					
Condition:	Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip		Orphacode:	502369	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren					
Condition:	Squamous cell carcinoma of the oropharynx		Orphacode:	500478	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren					
Condition:	Squamous cell carcinoma of the hypopharynx		Orphacode:	494547	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
2.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren					
Condition:	Squamous cell carcinoma of the oral cavity		Orphacode:	502363	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité



3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	UMC Utrecht
AIMS ID:	724406
Assessment Number:	H-9-12
Name center of expertise:	UMC Utrecht Center of Expertise for Fahr's disease
Name main contact:	5.1.2e
Aanvraag door RvB:	Ja

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
1980	Bilateral striopallidodentate calcinosis	Reject

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Neen

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	
12.2: bijgedragen aan ERN	

2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Bilateral striopallidentate calcinosis			Orphacode:	1980
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)		
Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	724467	
Assessment Number:	H-11-55	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Center of Expertise for neonatal neurology	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
137577	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury	Final Approved
439175	Pediatric arterial ischemic stroke	Final Approved
329217	Cerebral sinovenous thrombosis	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury		Orphacode:	137577	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja



**2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

Condition:	Pediatric arterial ischemic stroke		Orphacode:	439175	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

Condition:	Cerebral sinovenous thrombosis		Orphacode:	329217	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité****3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

5.1.5

**4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)****4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	724346	
Assessment Number:	H-15-9	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Center of Expertise for familial cancer	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Final Approved
227535	Hereditary breast cancer	Final Approved
213524	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome		Orphacode:	145	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Hereditary breast cancer		<b>Orphacode:</b>	227535	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

**2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren**

<b>Condition:</b>	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome		<b>Orphacode:</b>	213524	
<b>1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:</b>	Ja	<b>1.4: Nationale en ERN normenkaders:</b>		<b>6.1 en 6.2: Onderzoek:</b>	Ja

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité****3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

5.1.5

**4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)****4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	724296	
Assessment Number:	H-9-13	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Center of Expertise for moyamoya	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
477768	Moyamoya angiopathy	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Neen	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Moyamoya angiopathy		Orphacode:	477768	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------



# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	724234	
Assessment Number:	H-15-11	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Center of Expertise for neuro-oncology and neoplastic skull base diseases	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
2495	Meningioma	Final Approved
252175	Vestibular schwannoom	Reject
252164	Benign schwannoma	Reject
182067	Glial tumor	Final Approved
251558	Rare tumor of neuroepithelial tissue	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Meningioma	Orphacode:	2495

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Vestibular schwannoom		Orphacode:	252175	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Benign schwannoma		Orphacode:	252164	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Glial tumor		Orphacode:	182067	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare tumor of neuroepithelial tissue		Orphacode:	251558	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5

5.1.5

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	724127	
Assessment Number:	H-2-12	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Center of Expertise for congenital orofacial and dental anomalies	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
718	Isolated Pierre Robin syndrome	Final Approved
138044	Rare disease with Pierre Robin syndrome	Reject
567	22q11.2 deletion syndrome	Reject
1727	22q11.2 duplication syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Isolated Pierre Robin syndrome		Orphacode:	718	
1.1, 3.1 en	Ja	1.4: Nationale en ERN		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

3.2: Zorgpad:		normenkaders:			
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Rare disease with Pierre Robin syndrome		Orphacode:	138044	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	22q11.2 deletion syndrome		Orphacode:	567	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	22q11.2 duplication syndrome		Orphacode:	1727	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	720256	
Assessment Number:	H-12-11	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Center of Expertise for benign haematology, thrombosis and haemostasis, Van Creveldkliniek	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
1775	Dyskeratosis Congenita	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Dyskeratosis Congenita		Orphacode:	1775	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité



3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
5.1.5		



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: [redacted] 5.1.2i @umcutrecht.nl

Voorzitter van de Raad van Bestuur  
van UMC Utrecht

T.a.v. [redacted] 5.1.2e

Postbus 85500  
3508 GA UTRECHT

Datum **30 SEP. 2022**  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte [redacted] 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2022 een aanvraag ingediend (**Bijlage 1**) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 2** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

### Positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

### Gedeeltelijk positief advies bij uitbreiding

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde cluster(s) van aandoeningen. Ten behoeve van de uitbreiding van deze ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van de beschikking inzake de erkenning van betreffende ECZA's d.d. 30 september 2021 met kenmerk 3261525-1015898-CZ, en de herziening met kenmerk 3331691-1025874-CZ, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VJ Den Haag  
T [redacted] 5.1.2e  
F [redacted] 5.1.2e  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

[redacted] 5.1.2e

Senior Beleidsmedewerker

T [redacted] 5.1.2e

M [redacted] 5.1.2e

F [redacted] 5.1.2e

5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3442495-1036994-CZ

### Bijlagen

2

### Uw brief

31-03-2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen. De erkenning tot uitbreiding wordt niet verleend voor het cluster van aandoeningen of de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

#### Negatief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies inzake de ingangstoets en de materiële toets afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

**Kenmerk**  
3442495-1036994-CZ

#### Ontbreken advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor het kandidaat ECZA waarvan geen of onvoldoende gegevens zijn aangeleverd door het betreffende kandidaat ECZA afwijs. Voor dit kandidaat ECZA verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen.

#### Gedeeltelijk positief advies

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde cluster(s) van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde cluster(s) van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde cluster(s) van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor het cluster van aandoeningen of de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

#### **Motivering bij het besluit**

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 15 september 2022. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

#### **Positief advies**

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
724467	UMC Utrecht	UMC Utrecht Center of Expertise for neonatal neurology	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury	ORPHA:137577	approved
			Pediatric arterial ischemic stroke	ORPHA:439175	approved
			Cerebral sinovenous thrombosis	ORPHA:329217	approved





724346	UMC Utrecht	UMC Utrecht Center of Expertise for familial cancer	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145	approved
			Hereditary breast cancer	ORPHA:227535	approved
			Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	ORPHA:213524	approved
720077	UMC Utrecht	UMC Utrecht Center of Expertise for congenital heart disease	Rare congenital non-syndromic heart malformation	ORPHA:88991	approved
			Univentricular cardiopathy	ORPHA:95483	approved
			Conotruncal heart malformations	ORPHA:2445	approved
			Aortic malformation	ORPHA:98718	approved
			Transposition of the great arteries	ORPHA:216675	approved

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442495-1036994-CZ

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

#### **Gedeeltelijk positief advies bij uitbreiding**

Het beoordelingscomité heeft bij ECZA's over een deel van de aanvraag voor erkenning voor een uitbreiding van aangevraagde cluster(s) van aandoeningen van een al bestaand ECZA positief geadviseerd, en over een deel van de cluster(s) van aandoeningen negatief geadviseerd betreffende de volgende ECZA's:

AIMS ID	Instelling	Partner organisation(s)	Naam centrum (EN)	Disease name	ORPHAcode	Decision
724687	UMC Utrecht	Bartiméus	UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Rare inborn errors of metabolism	ORPHA:68367	reject
				Lysosomal disease	ORPHA:68366	reject
				Neuronal ceroid lipofuscinosis	ORPHA:216	reject
				Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	ORPHA:79264	reject
				CLN3 disease	ORPHA:228346	approved
				Hurler syndrome	ORPHA:93473	approved
				Neonatal epileptic encephalopathy due to glutaminase deficiency	ORPHA:557064	approved
				Classic organic aciduria	ORPHA:79163	reject
				Methylmalonic acidemia with homocystinuria	ORPHA:26	approved
				Propionic acidemia	ORPHA:35	approved
				Methylmalonic acidemia without homocystinuria	ORPHA:293355	approved
724127	UMC Utrecht		UMC Utrecht Center of Expertise for congenital orofacial and dental anomalies	Isolated Pierre Robin syndrome	ORPHA:718	approved
				Rare disease with Pierre Robin syndrome	ORPHA:138044	reject
				22q11.2 deletion syndrome	ORPHA:567	reject



			22q11.2 duplication syndrome	ORPHA:1727	reject
--	--	--	------------------------------	------------	--------

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Per ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag tot uitbreiding van een al bestaand ECZA. Hierin is ook de motivering voor de toekenning dan wel de afwijzing van de uitbreiding van de erkenning opgenomen.

**Kenmerk**  
3442495-1036994-CZ

### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
724182	UMC Utrecht	UMC Utrecht Center of Expertise for gynaecological oncology	Rare gynecological tumor	ORPHA:98063	reject
			Malignant granulosacel tumor of ovary	ORPHA:99915	reject
			Ovarian cancer	ORPHA:213500	reject
			Vulvar carcinoma	ORPHA:494418	reject
			Rare cancer of the cervix uteri	ORPHA:213761	reject
720256	UMC Utrecht	UMC Utrecht Center of Expertise for benign haematology, thrombosis and haemostasis, Van Creveldkliniek	Dyskeratosis Congenita	ORPHA:1775	reject
724296	UMC Utrecht	UMC Utrecht Center of Expertise for moyamoya	Moyamoya angiopathy	ORPHA:477768	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

### **Negatief advies bij ingangstoets**

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
724406	UMC Utrecht		UMC Utrecht Center of Expertise for Fahr's disease	Bilateral striopallidodentate calcinosis	ORPHA:1980	reject

Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. In de bijlage bij deze beschikking is het advies van het beoordelingscomité toegevoegd. Hierin is de motivering voor de afwijzing van de erkenning opgenomen.

### **Ontbreken advies**

Het beoordelingscomité heeft mij niet geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA:





AIMS ID:	Instelling:	Partner organisation(s):	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
724406	UMC Utrecht		UMC Utrecht Center of Expertise for moyamoya	Moyamoya disease	ORPHA: 2573	reject

**Directoraat Generaal Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442495-1036994-CZ

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van dit kandidaat ECZA niet kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door het betreffende kandidaat ECZA.

### **Gedeeltelijk positief advies**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel van de cluster(s) van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID:	Instelling:	Naam centrum (EN):	Disease name:	ORPHAcode:	Decision:
724526	UMC Utrecht	UMC Utrecht Center of Expertise for head and neck cancer	Rare tumor of salivary glands	ORPHA:276142	approved
			Nasopharyngeal carcinoma	ORPHA:150	reject
			Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses	ORPHA:500464	reject
			Squamous cell carcinoma of the larynx	ORPHA:494550	reject
			Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip	ORPHA:502369	reject
			Squamous cell carcinoma of the oropharynx	ORPHA:500478	reject
			Squamous cell carcinoma of the hypopharynx	ORPHA:494547	reject
			Squamous cell carcinoma of the oral cavity	ORPHA:502363	reject
724234	UMC Utrecht	UMC Utrecht Center of Expertise for neuro-oncology and neoplastic skull base diseases	Meningioma	ORPHA:2495	approved
			Vestibular schwannoma	ORPHA:252175	reject
			Benign schwannoma	ORPHA:252164	reject
			Glial tumor	ORPHA:182067	approved
			Rare tumor of neuroepithelial tissue	ORPHA:251558	reject

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van cluster(s) van aandoeningen opgenomen.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [erkenningECZA@minvws.nl](mailto:erkenningECZA@minvws.nl) of via

5.1.2e

5.1.2e

@minvws.nl.

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er voor gekozen beschikkingen per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.





De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is om de voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

**Kenmerk**  
3442495-1036994-CZ

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post. Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de plv. directeur Curatieve Zorg

5.1.2e

5.1.2e

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3442495-1036994-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: 5 1 2 6 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
De heer prof. dr. E.J. Kuipers  
Postbus 20350  
2500 EJ DEN HAAG

Betreft Advies beoordelingscomité expertisecentra zeldzame aandoeningen 2023  
Datum 18-9-2023  
Ons kenmerk 23.01966

Geachte heer Kuipers,

In 2019 heeft de NFU van het ministerie van VWS de opdracht gekregen om te adviseren over de formele erkenning van Nederlandse expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. Hiertoe is een onafhankelijk beoordelingscomité aangesteld. Jaarlijks toetst het comité de aanvragen van kandidaat-ECZA aan de Beleidsvisie opgesteld door het ministerie van VWS, vanaf 3 november 2022 betreft dit de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen 2022* (kenmerk 3455321-1038355-CZ).

Eind augustus 2023 heeft de toets plaatsgevonden van de kandidaat expertisecentra die zich hebben aangemeld in de beoordelingsprocedure van 2023. Het beoordelingscomité heeft daarbij de uitgebrachte adviezen van referenten en patiëntenorganisaties eigenstandig gewogen en er is nadrukkelijk rekening gehouden met de eisen en bijbehorende indicatoren zoals gesteld in de Beleidsvisie.

Namens het beoordelingscomité bied ik u bij dezen de opgestelde adviezen inzake de erkenning van de kandidaat-ECZA 2023 aan. In de bijlagen is zowel een overzicht opgenomen van de kandidaat-ECZA, alsook een onderbouwing van het advies van het beoordelingscomité per centrum.

Met vriendelijke groet,



5.1.2e

Beoordelingscomité expertisecentra zeldzame aandoeningen

Bijlagen: Overzicht per instelling van de kandidaat expertisecentra zeldzame aandoeningen  
Onderbouwing van het advies van het beoordelingscomité per centrum

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	724628	
Assessment Number:	H-11-31	
Name center of expertise:	RAKU/Oncomid Center of Expertise for gastric, esophageal, pancreatic, liver, bile duct and gallbladder tumors	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
44890	Gastro-intestinale stromale tumor	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Gastro-intestinale stromale tumor		Orphacode:	44890	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

## 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5



**Van:** 5.1.2e  
**Aan:** 5.1.2e  
**Cc:**  
**Onderwerp:** Uitkomst herbeoordeling AIMS ID:232790 - incl substantiations  
**Datum:** donderdag 29 september 2022 10:58:06  
**Bijlagen:** [image001.jpg](#)  
[724628 - Substantiation - 2021 2022 bijlage.pdf](#)  
[232790 - Substantiation - 2021 2022.pdf](#)

---

Beste 5.1.2e

Hierbij de substantiation forms voor de herbeoordeling van bezwaar tegen AIMS ID:232790 naar aanleiding van de hoorzitting op 24 maart 2022.

Ten behoeve van communicatie richting centrum:

AIMS ID: 232790 Leading

AIMS ID: 724628 Bijlage

Groet,

5.1.2e  
5.1.2e beoordelingscomité expertisecentra voor zeldzame aandoeningen  
cid:image001.jpg@01D80879.4C1D8E20



Oudlaan 4 | Postbus 9696, 3506 GR UTRECHT

E-mail: 5.1.2i @nfu.nl

T +31 (0)30 5.1.2e | [www.nfu.nl](http://www.nfu.nl)

5.1.2e



# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	UMC Utrecht
AIMS ID:	232790
Assessment Number:	G-11-31
Name center of expertise:	RAKU/Oncomid Center of Expertise for gastric, esophageal, pancreatic, liver, bile duct and gallbladder tumors
Name main contact:	5.1.2e

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:101943	Rare hepatic and biliary tract tumor	Final Approved
ORPHA:70567	Cholangiocarcinoma	Final Approved
ORPHA:88673	Hepatocellular carcinoma	Final Approved
ORPHA:56044	Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	Final Approved
ORPHA:423957	Rare carcinoma of small intestine	Final Approved
ORPHA:180824	Rare tumor of pancreas	Final Approved
ORPHA:300557	Carcinoma of the ampulla of Vater	Final Approved
ORPHA:180821	Rare gastroesophageal tumor	Final Approved
ORPHA:231080	High-grade dysplasia in patients with Barrett esophagus	Final Approved
ORPHA:44890	Gastrointestinal stromal tumor	Final Approved

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja

9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5	Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité
5.1.5	

1.6	Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):	
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
5.1.5		

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	Rare hepatic and biliary tract tumor	Orphacode:	ORPHA:101943
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Cholangiocarcinoma	Orphacode:	ORPHA:70567
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Hepatocellular carcinoma	Orphacode:	ORPHA:88673
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.4.1 Checks 4 - Checks

Condition:	Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	Orphacode:	ORPHA:56044
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.5.1 Checks 5 - Checks

Condition:	Rare carcinoma of small intestine	Orphacode:	ORPHA:423957
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.6.1 Checks 6 - Checks

Condition:	Rare tumor of pancreas	Orphacode:	ORPHA:180824
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.7.1 Checks 7 - Checks

Condition:	Carcinoma of the ampulla of Vater	Orphacode:	ORPHA:300557
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.8.1 Checks 8 - Checks

Condition:	Rare gastroesophageal tumor	Orphacode:	ORPHA:180821
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.9.1 Checks 9 - Checks

<b>Condition:</b>	High-grade dysplasia in patients with Barrett esophagus	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:231080
<b>Aanvraag door RvB:</b>		<b>Aanvraag door RvB:</b>	

#### 2.10.1 Checks 10 - Checks

<b>Condition:</b>	Gastrointestinal stromal tumor	<b>Orphacode:</b>	ORPHA:44890
<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja	<b>Aanvraag door RvB:</b>	Ja

#### 2.11.1 Checks 11 - Checks

<b>Condition:</b>		<b>Orphacode:</b>	
<b>Aanvraag door RvB:</b>	n.v.t	<b>Aanvraag door RvB:</b>	n.v.t

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	Rare hepatic and biliary tract tumor		Orphacode:	ORPHA:101943	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Cholangiocarcinoma		Orphacode:	ORPHA:70567	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Hepatocellular carcinoma		Orphacode:	ORPHA:88673	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren

Condition:	Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract		Orphacode:	ORPHA:56044	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren

Condition:	Rare carcinoma of small intestine		Orphacode:	ORPHA:423957	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.6.1 Indicatoren 6 - Indicatoren

Condition:	Rare tumor of pancreas		Orphacode:	ORPHA:180824	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.7.1 Indicatoren 7 - Indicatoren

Condition:	Carcinoma of the ampulla of Vater		Orphacode:	ORPHA:300557	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

#### 3.8.1 Indicatoren 8 - Indicatoren

Condition:	Rare gastroesophageal tumor		Orphacode:	ORPHA:180821	
------------	-----------------------------	--	------------	--------------	--

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
---------------------------	----	-------------------------------------	--	------------------------	----

### 3.9.1 Indicatoren 9 - Indicatoren

Condition:	High-grade dysplasia in patients with Barrett esophagus	Orphacode:	ORPHA:231080		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3.10.1 Indicatoren 10 - Indicatoren

Condition:	Gastrointestinal stromal tumor	Orphacode:	ORPHA:44890		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3.11.1 Indicatoren 11 - Indicatoren

Condition:		Orphacode:			
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	



**Van:** [ODCN Secure Transfer](#)  
**Aan:** 5.1.2e  
**Onderwerp:** Documenten ECZA  
**Datum:** dinsdag 21 september 2021 14:36:08

---

Geachte 5.1.2e

Zojuist zijn door 5.1.2e de volgende documenten naar u verstuurd:

- 21.02383 VWS Advies BC expertisecentra zeldzame aandoeningen.pdf
- overzicht per instelling.zip
- Overzicht voor VWS-totaal-Fin.xlsx
- Substantiations.zip

Deze documenten zijn tot 28 september 2021 14:36 beschikbaar om te downloaden.

Dit bericht heeft een begeleidende tekst. Deze wordt uit veiligheidsoverwegingen niet per e-mail meegestuurd en kan op onderstaande pagina worden gelezen.

Op de volgende pagina kunt u het bericht lezen en de bijbehorende documenten veilig downloaden:

5.1.2i

Om het bericht te lezen heeft u een account nodig. Indien er voor uw e-mailadres nog geen account bestaat zal worden gevraagd deze aan te maken.

Om op dit bericht te reageren, schrijf een nieuwe e-mail aan 5.1.2e <5.1.2e>  
5.1.2e Mocht u een document willen toevoegen, gebruik dan de antwoordfunctionaliteit van de applicatie in plaats van uw mail client.

**Van:** [redacted]  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e  
**Cc:** [redacted]  
**Onderwerp:** RE: Vragen naar aanleiding van advies!  
**Datum:** woensdag 22 september 2021 17:24:04  
**Bijlagen:** [image001.png](#)  
[image003.jpg](#)

Beste [redacted] 5.1.2e

Zeer terecht punt en een omissie van onze kant. Veel dank voor jouw oplettendheid! We zullen voor 2 kandidaatcentra de adviezen hiervoor wijzigen na het vandaag gevoerde overleg met het beoordelingscomité. Het komt zsm jullie kant op.

Groet, [redacted] 5.1.2e

**Van:** [redacted] 5.1.2e  
**Verzonden:** woensdag 22 september 2021 9:18  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e  
 <[redacted] 5.1.2e  
**CC:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>  
**Onderwerp:** RE: Vragen naar aanleiding van advies!

- Ik neem aan dat je 30 instellingen (RvBs) bedoelt. Dat komt doordat ik de bijlagen alleen de filenaam heb gegeven van de penvoerende aanvrager. Soms heeft 1 centrum 1 of meerdere partners. Ik heb die niet allemaal apart aangeleverd per partner.
- Over het protonencentrum als partner heb ik geen aanvullende informatie gehoord om in de bijlage te verwerken. Graag reactie van [redacted] 5.1.2e P.

Mvg, [redacted] 5.1.2e

**Van:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>  
**Verzonden:** woensdag 22 september 2021 8:54  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e [redacted] 5.1.2e  
 [redacted] 5.1.2e  
**CC:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>  
**Onderwerp:** Vragen naar aanleiding van advies!  
**Urgentie:** Hoog

Hallo [redacted] 5.1.2e

We hebben na eerste bestudering van het advies 2 urgente vragen:

- We hebben aanvragen voor 30 centra, maar adviezen voor maar 15 centra. Klopt dit?
- Bij de aanvraag van het protonencentrum zit een positief advies op naam van LUMC met protonencentrum als partnerorganisatie. Er staat niets over dat het protonencentrum als aanvragen niet voldoet, terwijl wij hier expliciet naar gevraagd hadden in de aanvullende mail. Het hele advies is zeer beperkt. Mis ik hier informatie?

Groet,

[redacted] 5.1.2e



Dutch representative on the Board of Member States, 5.1.2e |  
Directie Curatieve Zorg | Telefoon: (070) 5.1.2e | Parnassusplein 5 | 2511 VX | Den Haag |  
Postbus 20350 | 2500 EJ | Den Haag | Mail: 5.1.2e @minvws.nl

*De informatie in dit bericht is uitsluitend bestemd voor de geadresseerde. Aan dit bericht en de bijlagen kunnen geen rechten worden ontleend. Heeft u deze e-mail onbedoeld ontvangen? Dan verzoeken wij u het te vernietigen en de afzender te informeren. Openbaar maken, kopiëren en verspreiden van deze e-mail of informatie uit deze e-mail is alleen toegestaan met voorafgaande schriftelijke toestemming van de afzender. Het Radboudumc staat geregistreerd bij de Kamer van Koophandel in het handelsregister onder nummer 80262783.*

*The content of this message is intended solely for the addressee. No rights can be derived from this message or its attachments. If you are not the intended recipient, we kindly request you to delete the message and inform the sender. It is strictly prohibited to disclose, copy or distribute this email or the information inside it, without a written consent from the sender. Radboud university medical center is registered with the Dutch Chamber of Commerce trade register with number 80262783.*

Van: 5.1.2e  
Aan: 5.1.2e  
Onderwerp: 5.1.2e  
Datum: dondag 21 september 2021 14:54:00

Hoi 5.1.2e  
Het lijkt er op dat het allemaal goed is verlopen!

Grout,  
5.1.2e  
-----Oorspronkelijk bericht-----  
Van: 5.1.2e  
Verzonden: dondag 21 september 2021 14:54  
Aan: 5.1.2e  
Onderwerp: Documenten versnurd

Hier 5.1.2e  
de documenten zijn via het interne systeem versnurd.  
Hier dus alles in goede orde ontvangen en de zip's kunt openen.  
Me 5.1.2e  
Succes met de verwerking en laat gerust weten als er nog vragen zijn.

Met vriendelijke groet,  
5.1.2e  
-----Oorspronkelijk bericht-----  
Van: ODCN Secum Transfer 5.1.2i  
Verzonden: dondag 21 september 2021 14:55  
Aan: 5.1.2e  
Onderwerp: Bevestiging van versnurd bericht naar 5.1.2e

Geachte 5.1.2e  
Zijnt heeft u de volgende documenten naar 5.1.2e verzonden:  
- 21.02.01 VWS Advies IC experimenten en zelfstande aandoeningen.pdf  
- overzichts pag versnelling.zip  
- Overzicht van VWS-acties Fin.docx  
- Substantiaties.zip

Deze documenten zijn tot 28 september 2021 14:36 beschikbaar om te downloaden.  
Op de volgende pagina kunt u bekijken of het bericht is geopend en of de documenten zijn gedownload:

5.1.2i  
5.1.2e

The content of this message is intended solely for the addressee. No rights can be derived from this message or its attachments. If you are not the intended recipient, we kindly request you to delete the message and inform the sender. It is strictly prohibited to disclose, copy or distribute this email or the information inside it, without a written consent from the sender. Radboud university medical center is registered with the Dutch Chamber of Commerce trade register with number 80262753.

**Van:** 5.1.2e  
**Aan:** 5.1.2e  
**Onderwerp:** Format beschikking  
**Datum:** donderdag 23 september 2021 14:38:00  
**Bijlagen:** [image001.png](#)  
[Beschikking ECZA 2021 Albert Schweitzer na bespreking.docx](#)  
[Bijlage 1 Format ECZA beschikking 220921.docx](#)  
[image003.jpg](#)

Hierbij het format voor onze beschikking en een ingevuld voorbeeld (een makkelijke). Mochten er nog rare dingen in staan dan hoor ik dat graag.

Groet,

5.1.2e

**Van:** 5.1.2e  
**Verzonden:** donderdag 23 september 2021 14:28  
**Aan:** 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e  
5.1.2e 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e  
< 5.1.2e @nfu.nl>

**Onderwerp:** stukken voor overleg meldingsplicht + format beschikking

Hallo allemaal,

Hieronder de mail die VWS voornemens is om aan DG Sante/ ERN secretariaat te sturen. Ook toegevoegd het format voor de beschikking, waarvan er 1 al is ingevuld. Als hier nog fouten in staan horen wij het ook graag.

Groet,

5.1.2e

Dear colleagues,

Earlier this year I send you the implemented Dutch regulations on the assessment procedure for obtaining authorisation as a centres of expertise for rare diseases (CERD). The Dutch government will only endorse authorised CERDs. With this regulations, we not only look at the quality of the expert centre, but we also want to make a step forward to more concentration and a structure that better matches with the ERNs, for better combining of knowledge and improving the accessibility of the expertise.

We have started this new procedure this year. We spoke about it together, followed by an explanation that this new procedure is more strict then the old one, so CERDs who already participate in an ERN can 'lose' the basis of their endorsement. Because of article 12 of the delegated decision 2014/286/EU, we want to inform the Board of Member States about this. It concerns the endorsement of the disease level: it does not mean that the hospital loses its endorsement, it means only losing endorsement for a specific disease or diseases. For example: Sometimes this will be that we named a few specific centres of expertise in the endorsement, that will be reduced to one centre for a subtheme of the ERN. In December 2022 we will send the list of CERDs that didn't get the authorisation – or who are authorised on a more centralised expert level - to the Board of Member States.

The question is what the next steps are when we send you this. Is it an idea to put the topic how to simplify the ERN networks on the agenda?

Best regards,

5.1.2e





Directie Curatieve Zorg | Telefoon: (070) 5.1.2e | Parnassusplein 5 | 2511 VX | Den Haag |  
Postbus 20350 | 2500 EJ | Den Haag | Mail: 5.1.2e @minvws.nl

-----Oorspronkelijke afspraak-----

**Van:** 5.1.2e @minvws.nl>

**Verzonden:** donderdag 16 september 2021 11:07

**Aan:** 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e

5.1.2e

**Onderwerp:** Meldingsplicht

**Tijd:** donderdag 23 september 2021 15:30-16:30 (UTC+01:00) Amsterdam, Berlijn, Bern, Rome, Stockholm, Wenen.

**Locatie:** Web-ex

-- De volgende tekst niet verwijderen of wijzigen. --

**Wanneer het tijd is, kunt u hier deelnemen aan uw Rijksvideo Vergadering.**

Vergaderingnummer (toegangscode): 5.1.2i

Wachtwoord voor vergadering: 5.1.2i

[Deelnemen aan vergadering](#)

**Tik om deel te nemen vanaf een mobiel apparaat (alleen deelnemers)**

[+31-2072-19842..23701101119##](#) Netherlands Toll

[+1-650-215-5226..23701101119##](#) United States Toll

**Deelnemen via telefoon**

+31-2072-19842 Netherlands Toll

+1-650-215-5226 United States Toll

[Algemene inbelnummers](#)

**Deelnemen via een videosysteem of -toepassing**

Kies [23701101119@rijksvideo.webex.com](mailto:23701101119@rijksvideo.webex.com)

U kunt ook 62.109.219.4 kiezen en uw vergaderingnummer invoeren.

**Deelnemen met Microsoft Lync of Microsoft Skype voor Bedrijven**



Kies [23701101119.rijksvideo@lync.webex.com](mailto:23701101119.rijksvideo@lync.webex.com)

Als u een host bent, [klik dan hier](#) om hostgegevens weer te geven.

Hebt u hulp nodig? Ga naar <http://help.webex.com>

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e@asz.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van Albert Schweitzer ziekenhuis  
T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 444  
3300 AK DORDRECHT

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79 11  
F 070 340 78 34  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**

5.1.2e

Datum

Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen

T 070- 5.1.2e  
M +31(0)6- 5.1.2e  
F 070- 5.1.2e  
5.1.2e@minvws.nl

**Kenmerk**

**Bijlagen**  
3

Geachte heer 5.1.2e

**Uw mail**  
30 maart 2021

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 30 maart 2021 een aanvraag ingediend voor een erkenning van meerdere expertisecentra om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Bij brief van 21 september jl. heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

**Besluit**

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de expertisecentra met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze expertisecentra verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor de expertisecentra met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze expertisecentra verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Expertisecentra waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is. Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de betreffende expertisecentra uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor

deze genoemde expertisecentra verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning betreft niet de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
1627982-200158-2-CZ

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

#### Negatief advies

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenningen van de volgende kandidaat ECZA:

AIMS ID	Hospital	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
202511	Albert Schweitzer Ziekenhuis	Center of Expertise Chronic myeloid and lymphocytic leukemia	Chronic myeloid leukemia	ORPHA:521
202511	Albert Schweitzer Ziekenhuis	Center of Expertise Chronic myeloid and lymphocytic leukemia	B-cell chronic lymphocytic leukemia	ORPHA:67038
202410	Albert Schweitzer Ziekenhuis	Centre of expertise Retroperitoneal Fibrosis	IgG4-related diseases	ORPHA:284264
202410	Albert Schweitzer Ziekenhuis	Centre of expertise Retroperitoneal Fibrosis	IgG4-related retroperitoneal fibrosis	ORPHA:49041

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Het beoordelingscomité heeft mij negatief geadviseerd over de erkenningen van het volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Hospital	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
202613	Albert Schweitzer Ziekenhuis	Hepatitis Treatment Center	Response to antiviral treatment in Hepatitis C	ORPHA:284102
202613	Albert Schweitzer Ziekenhuis	Hepatitis Treatment Center	Fulminant viral hepatitis	ORPHA:35063

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van deze/dit kandidaat ECZA('s) niet inhoudelijk kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door de betreffende kandidaat ECZA's.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [5.1.2i@minvws.nl](mailto:5.1.2i@minvws.nl) of via

[5.1.2e@minvws.nl](mailto:5.1.2e@minvws.nl).

**Verzending beschikking per post?**

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
1627982-200158-2-CZ

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen. Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar [dpb-cz@minvws.nl](mailto:dpb-cz@minvws.nl). U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
1627982-200158-2-CZ

**BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagecza.nl](http://www.aanvraagecza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
1627982-200158-2-CZ

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: (070) 340 59 84 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>



**Van:** [redacted]  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e  
**Cc:** [redacted]  
**Onderwerp:** RE: Vragen naar aanleiding van advies!  
**Datum:** donderdag 23 september 2021 18:11:16  
**Bijlagen:** [image001.png](#)  
[image003.jpg](#)

---

Beste [redacted] 5.1.2e

ik heb je net de 2 aangepaste bijlagen gemaakt. Voor Holland PTC en andere aanvraag LUMC aanvraag samen met Kentalis en NSDSK.

Ik neem aan dat jullie zelf de correcties doorvoeren in de excel.

Centra wordt dus wel erkend, maar alleen voor de ziekenhuizen (LUMC en Haaglanden-Bronovo-Nebo)

Ik wilde ze via de Secure transfer sturen, maar die link werkt niet meer.

Kun je me een nieuwe link sturen?

Met vriendelijke groet,

[redacted] 5.1.2e

---

**Van:** [redacted] 5.1.2e  
**Verzonden:** woensdag 22 september 2021 17:24  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e [redacted] 5.1.2e  
[redacted] 5.1.2e @minvws.nl>  
**CC:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl> [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>  
**Onderwerp:** RE: Vragen naar aanleiding van advies!

Beste [redacted] 5.1.2e

Zeer terecht punt en een omissie van onze kant. Veel dank voor jouw oplettendheid! We zullen voor 2 kandidaatcentra de adviezen hiervoor wijzigen na het vandaag gevoerde overleg met het beoordelingscomité. Het komt zsm jullie kant op.

Groet, [redacted] 5.1.2e

---

**Van:** [redacted] 5.1.2e  
**Verzonden:** woensdag 22 september 2021 9:18  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e  
[redacted] 5.1.2e  
**CC:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>  
**Onderwerp:** RE: Vragen naar aanleiding van advies!

- Ik neem aan dat je 30 instellingen (RvBs) bedoelt. Dat komt doordat ik de bijlagen alleen de filenaam heb gegeven van de penvoerende aanvrager. Soms heeft 1 centrum 1 of meerdere partners. Ik heb die niet allemaal apart aangeleverd per partner.
- Over het protonen centrum als partner heb ik geen aanvullende informatie gehoord om in de bijlage te verwerken. Graag reactie van [redacted] 5.1.2e ?.

Mvg, [redacted] 5.1.2e

**Van:** [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>

**Verzonden:** woensdag 22 september 2021 8:54

**Aan:** [redacted] 5.1.2e [redacted] 5.1.2e

[redacted] 5.1.2e

**CC:** [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>

**Onderwerp:** Vragen naar aanleiding van advies!

**Urgentie:** Hoog

Hallo [redacted] 5.1.2e

We hebben na eerste bestudering van het advies 2 urgente vragen:

- We hebben aanvragen voor 30 centra, maar adviezen voor maar 15 centra. Klopt dit?
- Bij de aanvraag van het protonen centrum zit een positief advies op naam van LUMC met protonen centrum als partnerorganisatie. Er staat niets over dat het protonen centrum als aanvragen niet voldoet, terwijl wij hier expliciet naar gevraagd hadden in de aanvullende mail. Het hele advies is zeer beperkt. Mis ik hier informatie?

Groet,

[redacted] 5.1.2e



[redacted] 5.1.2e

| [Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport](#) |

Dutch representative on the Board of Member States, [redacted] 5.1.2e |

Directie Curatieve Zorg | Telefoon: (070) [redacted] 5.1.2e | Parnassusplein 5 | 2511 VX | Den Haag |

Postbus 20350 | 2500 EJ | Den Haag | Mail: [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl

*De informatie in dit bericht is uitsluitend bestemd voor de geadresseerde. Aan dit bericht en de bijlagen kunnen geen rechten worden ontleend. Heeft u deze e-mail onbedoeld ontvangen? Dan verzoeken wij u het te vernietigen en de afzender te informeren. Openbaar maken, kopiëren en verspreiden van deze e-mail of informatie uit deze e-mail is alleen toegestaan met voorafgaande schriftelijke toestemming van de afzender. Het Radboudumc staat geregistreerd bij de Kamer van Koophandel in het handelsregister onder nummer 80262783.*

*The content of this message is intended solely for the addressee. No rights can be derived from this message or its attachments. If you are not the intended recipient, we kindly request you to delete the message and inform the sender. It is strictly prohibited to disclose, copy or distribute this email or the information inside it, without a written consent from the sender. Radboud university medical center is registered with the Dutch Chamber of Commerce trade register with number 80262783.*

**Van:** [ODCN Secure Transfer](#)  
**Aan:** 5.1.2e  
**Onderwerp:** 2 aangepaste substantiations  
**Datum:** vrijdag 24 september 2021 08:43:14

---

Geachte 5.1.2e

Zojuist zijn door 5.1.2e de volgende documenten naar u verstuurd:

- LUMC-211965..pdf
- LUMC-212747..pdf

Deze documenten zijn tot 1 oktober 2021 08:43 beschikbaar om te downloaden.

Dit bericht heeft een begeleidende tekst. Deze wordt uit veiligheidsoverwegingen niet per e-mail meegestuurd en kan op onderstaande pagina worden gelezen.

Op de volgende pagina kunt u het bericht lezen en de bijbehorende documenten veilig downloaden:

5.1.2i

Om het bericht te lezen heeft u een account nodig. Indien er voor uw e-mailadres nog geen account bestaat zal worden gevraagd deze aan te maken.

Om op dit bericht te reageren, schrijf een nieuwe e-mail aan 5.1.2e.  
5.1.2e. Mocht u een document willen toevoegen, gebruik dan de antwoordfunctionaliteit van de applicatie in plaats van uw mail client.

**Van:** [redacted]  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e  
**Cc:** [redacted]  
**Onderwerp:** FW: Data communicatie ECZA  
**Datum:** vrijdag 23 september 2022 12:52:00  
**Bijlagen:** [image001.jpg](#)  
**Prioriteit:** Hoog

---

Ha [redacted] 5.1.2e

Geldt ook voor Maastricht UMC, AIMS 708106 en 711182 en Radboud 717042, 717006. (We hebben nog niet alles gecontroleerd, maar dit is een tussenstand).

Groetjes,

[redacted] 5.1.2e

---

**Van:** [redacted] 5.1.2e  
**Verzonden:** vrijdag 23 september 2022 11:32  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e  
**CC:** [redacted] 5.1.2e  
**Onderwerp:** RE: Data communicatie ECZA  
**Urgentie:** Hoog

Ha [redacted] 5.1.2e

Ik weet niet of uiterlijk om 12.00 verzenden gaat lukken op vrijdag, zeker niet voor alle centra. Ik probeer het, maar planning is in de war door latere toezending substantiation forms.

Ik mis nog minimaal 2 formulieren: 709431 bij Maxima Medisch Centrum en 709181 bij NKI. De nummers staan ook niet op het advies. O(ver die tweede heb je al telefonisch contact gehad met [redacted] 5.1.2e maar ik begreep de conclusie niet zo goed. We hebben een aanvraagformulier met dit centrum, dus moet er ook iets over opgenomen zijn in het advies van het comité, of duidelijke informatie dat deze niet beoordeeld kon worden door gebrek aan informatie of iets dergelijks. Dan kunnen we dat in de beschikking opnemen.

Groet,

[redacted] 5.1.2e

---

**Van:** [redacted] 5.1.2e  
**Verzonden:** vrijdag 23 september 2022 11:20  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e [>](mailto:@minvws.nl)  
**CC:** [redacted] 5.1.2e  
**Onderwerp:** Data communicatie ECZA

Hoi [redacted] 5.1.2e

Vooruitlopend op de verzending van de besluiten, wil ik graag even de exacte timings afstemmen.

Ik wil de coördinatoren informeren over de publicatie door VWS op de website en het belang van snelle interne communicatie binnen de instellingen.

We voorkomen daarmee dat e.e.a. eerder op de website van VWS staat, dan dat de kandidaat centra zelf zijn geïnformeerd.

30 september (uiterlijk 12.00) – VWS mailt (afzender: [redacted] 5.1.2i [@minvws.nl](mailto:@minvws.nl)?) besluiten naar de Raden van Bestuur (mailadres zoals opgegeven in aanvraag door RvB van de

instellingen). **We doen ons best.**

30 september (vanaf 12.00-einde dag) – Interne communicatie procedure vanuit RvB instelling richting coördinatoren zeldzame aandoeningen en kandidaat centra, aanvragers per centrum.

1 oktober (op zaterdag? Of 3 oktober op maandag?) – VWS plaatst een lijst met erkende centra op haar website ([Zeldzame aandoeningen](#) | [Kwaliteit van de zorg](#) | [Rijksoverheid.nl](#)). Op deze pagina? **3 oktober op maandag**

Ik stuur je nog de lijst met erkende centra t.b.v. de plaatsing op de website.

Groetjes,

5.1.2e

5.1.2e

*beoordelingscomité expertisecentra voor zeldzame aandoeningen*



Oudlaan 4 | Postbus 9696, 3506 GR UTRECHT

E-mail: 5.1.2i [@nfu.nl](#)

T +31 (0)6 – 5.1.2e | [www.nfu.nl](#)

5.1.2e



Van: 5.1.2e  
 Aan: FW: Brief aan Raden van Bestuur - 2 aanvragen die geen categorie zijn.  
 Onderwerp: vrijdag 30 augustus 2024 09:40:34  
 Datum:

Onleesbaar in pdf

Van: 5.1.2e  
 Verzonden: donderdag 15 september 2022 14:15  
 Aan: 5.1.2e @minvws.nl  
 Onderwerp: Brief aan Raden van Bestuur - 2 aanvragen die geen categorie zijn.

Beste 5.1.2e

Daarnaast zijn er 2 gevallen waarbij een aanvraag gedeeltelijk een partner heeft. Dit is volgens mij niet eerder voorgekomen:

1. UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)

UMC Utrecht

AIMS ID	Instelling	Partner organisation(s)	Naam centrum (EN)	Disease name	ORPHAcode
724687	UMC Utrecht		UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Rare inborn errors of metabolism	ORPHA:68367
724687	UMC Utrecht		UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Lysosomal disease	ORPHA:68366
724687	UMC Utrecht		UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Neuronal ceroid lipofuscinosis	ORPHA:216
724687	UMC Utrecht	Bartiméus	UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	ORPHA:79264
724687	UMC Utrecht	Bartiméus	UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	CLN3 disease	ORPHA:228346
724687	UMC Utrecht		UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Hurler syndrome	ORPHA:93473
724687	UMC Utrecht		UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Neonatal epileptic encephalopathy due to glutaminase deficiency	ORPHA:557064
724687	UMC Utrecht		UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Classic organic aciduria	ORPHA:79163
724687	UMC Utrecht		UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Methylmalonic acidemia with homocystinuria	ORPHA:26
724687	UMC Utrecht		UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Propionic acidemia	ORPHA:35
724687	UMC Utrecht		UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Methylmalonic acidemia without homocystinuria	ORPHA:293355

Bartiméus

AIMS ID	Instelling	Partner organisation(s)	Naam centrum (EN)	Disease name	ORPHAcode
710024	Bartiméus		Bartiméus Diagnostic Center for complex visual disorders	Inherited retinal disorder	ORPHA:71862
710024	Bartiméus		Bartiméus Diagnostic Center for complex visual disorders	Cerebral visual impairment	ORPHA:447788
724687	UMC Utrecht	Bartiméus	UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	ORPHA:79264
724687	UMC Utrecht	Bartiméus	UMC Utrecht Center of Expertise for inherited metabolic diseases (CIMD-UMCU)	CLN3 disease	ORPHA:228346

2. Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors

UUMC

715366	Leiden UMC		Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Malignant peripheral nerve sheath tumor	ORPHA:3148
715366	Leiden UMC		Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Benign peripheral nerve sheath tumor	ORPHA:252131
715366	Leiden UMC		Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Rare gynaecological tumor	ORPHA:98063
715366	Leiden UMC		Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Rare vulvovaginal tumor	ORPHA:180312
715366	Leiden UMC		Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Rare ovarian cancer	ORPHA:213500
715366	Leiden UMC		Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Rare uterine cancer	ORPHA:213564
715366	Leiden UMC		Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Rare tumor of pancreas	ORPHA:180824
715366	Leiden UMC		Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Rare gastroesophageal tumor	ORPHA:180821
715366	Leiden UMC		Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Rare hepatic and biliary tract tumor	ORPHA:101943
715366	Leiden UMC		Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Malignant melanoma of the mucosa	ORPHA:168999
715366	Leiden UMC	Medisch Centrum Haaglanden-Bronovo-Nebo	Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Glial Tumors	ORPHA:182067
715366	Leiden UMC		Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Rare carcinoma of pancreas	ORPHA:217074

Medisch Centrum Haaglanden-Bronovo-Nebo

715366	Leiden UMC	Medisch Centrum Haaglanden-Bronovo-Nebo	Leiden MC Expert Center for Rare Solid Tumors	Glial Tumors	ORPHA:182067
--------	------------	---	---	--------------	--------------

De vraag is hoe je deze wilt opnemen in de brieven aan de instellingen die als partner aanvragen.

In beide gevallen hebben de partner instellingen in de brief van de Raad van Bestuur alleen het ziektebeeld met een gezamenlijke aanvraag opgenomen.

Wellicht wil je een tekst toevoegen dat de erkenning/afwijzing onderdeel is van een groter centrum?

GROEL

5.1.2e

Van: 5.1.2e  
 Verzonden: donderdag 15 september 2022 13:56  
 Aan: 5.1.2e @minvws.nl  
 Onderwerp: Brief aan Raden van Bestuur

Beste 5.1.2e

Zoals zojuist besproken is er dit jaar een extra groep die opgenomen kan worden in de brief, uitbreiding bij erkenning van een centrum afgegeven in ronde 2021. Ik heb de volgende kolommen in mijn excel overzichtsen opgenomen:

Negatief door ingangstoets: Positief bij uitbreiding Volledig positief Gedeeltelijk positief Volledig negatief:

Wil jij met 5.1.2e afstemmen of er een extra tekst bij dit blok (positief bij uitbreiding) in de brieven aan de Raden van Bestuur moet komen en dit ook met 1.2 afstemmen? 1.2 weet dat er mogelijk extra tekst volgt.

Onderstaande heb ik opgenomen in de formele brief die als begeleidend schrijven bij de excels per instelling volgt.

**Advies ten aanzien van de ingangstoets en materiële toets:**

- 8 kandidaat expertisecentra niet te erkennen voor de aangevraagde (groepen van) zeldzame aandoeningen vanwege het niet voldoen aan de ingangstoets.
- 12 centra de erkenning van reeds erkende expertisecentra uit te breiden voor (een deel van) de aangevraagde (groepen) van zeldzame aandoeningen.
- 11 kandidaat expertisecentra volledig te erkennen als expertisecentrum voor de aangevraagde (groepen) van zeldzame aandoeningen.
- 12 kandidaat expertisecentra deels te erkennen als expertisecentrum voor een deel van de aangevraagde (groepen van) zeldzame aandoeningen.
- 46 kandidaat expertisecentra niet te erkennen voor de aangevraagde (groepen van) zeldzame aandoeningen.

Het totaal ontvang 1.2 zoals afgesproken vandaag einde dag. Ik heb de excels met 1.2 afgestemd.

Groeten,  
 5.1.2e

5.1.2e





5.1.2e

**Van:** 5.1.2e  
**Aan:**  
**Onderwerp:** Re: Substantiation forms  
**Datum:** vrijdag 23 september 2022 13:35:25

---

Maak je dan een kopje met regel uit rvb brief tav aims id, aanvraag niet vervolgd na vooraanmelding?

[Outlook voor iOS](#) downloaden

---

**Van:** 5.1.2e @minvws.nl>

**Verzonden:** Friday, September 23, 2022 1:26:57 PM

**Aan:** 5.1.2e

**Onderwerp:** RE: Substantiation forms

5.1.2e zonder gegevens is substantiationform niet nodig!!! Hoef je geen werk voor te doen.

---

**Van:** 5.1.2e

**Verzonden:** vrijdag 23 september 2022 13:07

**Aan:** 5.1.2e @minvws.nl>

**Onderwerp:** FW: Substantiation forms

Ik denk dat het om deze gaat. Heb de brieven er even bij gepakt. Ben nu met de mensen van het AIMS systeem bezig om die formulieren te kunnen maken.  
 Weet niet of dat vandaag lukt...

Groetjes,

5.1.2e

---

**Van:** 5.1.2e

**Verzonden:** vrijdag 23 september 2022 12:05

**Aan:** 5.1.2e @minvws.nl>

**Onderwerp:** Substantiation forms

Hi 5.1.2e

Ik heb 5.1.2e net gesproken en was mij er niet van bewust dat centra die wel een vooraanmelding hebben gedaan, maar geen full application hebben ingediend, ook een substantiation form moeten ontvangen. Deze zijn dus wel genoemd in de aanvraag vanuit de RvB van een instelling, maar komen niet voor in de excel met uitkomsten die ik je gestuurd heb.

Dit geldt mogelijk voor de volgende AIMS IDs:

709431

709181

708106

711182

720172

719191

706115  
706095  
706009  
717042

Ik ga er naar kijken.

Groetjes,

5.1.2e

5.1.2e

**Van:** 5.1.2e  
**Aan:**  
**Onderwerp:** RE: Aangepaste substantiation - Maasstad  
**Datum:** maandag 26 september 2022 16:18:00

---

Dank! Ik had 5.1.2e nog gebeld 5.2.1  
5.2.1 Zij belt je hier nog over. Groet, 5.1.2e

---

**Van:** 5.1.2e  
**Verzonden:** maandag 26 september 2022 16:18  
**Aan:** 5.1.2e @minvws.nl>  
**Onderwerp:** Aangepaste substantiation - Maasstad

Hoi 5.1.2e

Hierbij inclusief de aanpassing.  
Ik hoor graag of het goed is zo.

Groeten,  
5.1.2e

5.1.2e

**Van:** [redacted]  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e  
**Cc:** [redacted]  
**Onderwerp:** RE: Substantiationformulier 709673?  
**Datum:** maandag 26 september 2022 15:32:49  
**Bijlagen:** [image001.png](#)  
[image002.jpg](#)

Hi [redacted] 5.1.2e

Ik heb het opgezocht. Dit ziekenhuis had twee exact dezelfde aanvragen ingevoerd, waarvan er één uiteindelijk stopgezet is (AIMS ID:709673).

AIMS ID: 709794 van Maasstad ziekenhuis is de juiste. Deze staat in de overzichten en het substantiation form zit bij het totaal.

Ze hebben dus de foute code AIMS ID:709673 i.p.v. AIMS ID: 709794 opgenomen in de RvB brief.

Groetjes,

[redacted] 5.1.2e

**Van:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>

**Verzonden:** maandag 26 september 2022 15:01

**Aan:** [redacted] 5.1.2e

**CC:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e

<[redacted] 5.1.2e @minvws.nl>

**Onderwerp:** Substantiationformulier 709673?

Ha [redacted] 5.1.2e

Even ter check:

Klopt het dat Maasstad geen informatie heeft aangeleverd voor 709673 (rare autoimmune connective tissue and musculoskeletal diseases)?

Staat niet in jouw rijtje met nummers die waren teruggetrokken maar ook niet in overzichtstabel, wel op aanvraagformulier.

Groet,

[redacted] 5.1.2e



[redacted] 5.1.2e

| [Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport](#) |

Dutch representative on the Board of Member States, [redacted] 5.1.2e |

Directie Curatieve Zorg | Telefoon: (070) [redacted] 5.1.2e | Parnassusplein 5 | 2511 VX | Den Haag |

Postbus 20350 | 2500 EJ | Den Haag | Mail: [redacted] 5.1.2e @minvws.nl |

[redacted] 5.1.2e



5.1.2e



**Van:** 5.1.2e  
**Aan:** 5.1.2e 5.1.2e  
**Cc:** 5.1.2e 5.1.2e  
**Onderwerp:** Aangepast Substantiation form - AIMS ID: 715450  
**Datum:** dinsdag 27 september 2022 16:07:22  
**Bijlagen:** [image001.jpg](#)  
[715450 - Substantiation - 2022.pdf](#)

---

Hoi 5.1.2e

Hierbij het aangepaste substantiation form voor AIMS ID: 715450.  
 Willen jullie deze vervangen in de bijlagen voor het Erasmus?

Rest nog:

AIMS ID: 715121 (SEIN)

AIMS ID: 708027 (Kempinhaege)

Beide onderdeel in de 2022 aanvraagprocedure.

De twee substantiations (inclusief uitkomst herbeoordeling) naar aanleiding van de  
 bezwaarprocedure uit 2021, volgen apart.

Deze worden vrijdag niet in het VWS besluit naar de RvB van het UMC Utrecht (ten behoeve van  
 de 2022 ronde) opgenomen, maar deze communicatie volgt op andere wijze. Kunnen jullie mij  
 laten weten hoe zij dit vrijdag kunnen verwachten?

Groeten,

5.1.2e

5.1.2e beoordelingscomité expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

cid:image001.jpg@01D80879.4C1D8E20



Oudlaan 4 | Postbus 9696, 3506 GR UTRECHT

E-mail: 5.1.2i @nfu.nl

T 5.1.2e | [www.nfu.nl](http://www.nfu.nl)

5.1.2e

**Van:** [redacted]  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e  
**Cc:** [redacted]  
**Onderwerp:** Communicatie ECZA  
**Datum:** dinsdag 27 september 2022 14:51:04  
**Bijlagen:** [image001.jpg](#)

Hoi [redacted] 5.1.2e (en [redacted] 5.1.2e)

Ik ga de coördinatoren informeren over de planning, zoals we deze bespraken.  
 Kunnen we voor publicatie op de VWS website, op maandag 3 oktober, 16.00 uur hanteren om de huizen de tijd te geven de aanvragers te informeren over de uitkomsten van hun aanvragen?

Vanaf wanneer mogen de huizen extern communiceren over de uitkomsten? Is dat direct na ontvangst van het besluit, of pas na publicatie door VWS op de website?

30 september – VWS mailt (afzender: [redacted] 5.1.2i [@minvws.nl](mailto:[redacted]@minvws.nl)?) besluiten naar de Raden van Bestuur (mailadres zoals opgegeven in aanvraag door RvB van de instellingen).

30 september/3 oktober voor 16.00 – Interne communicatie procedure vanuit RvB instelling richting coördinatoren zeldzame aandoeningen en kandidaat centra, aanvragers per centrum.

3 oktober (vanaf 16.00 uur) – VWS plaatst een lijst met erkende centra op haar website ([Zeldzame aandoeningen](#) | [Kwaliteit van de zorg](#) | [Rijksoverheid.nl](#)). Op deze pagina?

Groetjes,

[redacted] 5.1.2e

[redacted] 5.1.2e beoordelingscomité expertisecentra voor zeldzame aandoeningen



Oudlaan 4 | Postbus 9696, 3506 GR UTRECHT

E mail: [redacted] 5.1.2i [@nfu.nl](mailto:[redacted]@nfu.nl)

T +31 (0)6 – [redacted] 5.1.2e | [www.nfu.nl](http://www.nfu.nl)

*De informatie opgenomen in dit bericht kan vertrouwelijk zijn en is uitsluitend bestemd voor de geadresseerde. Indien u dit bericht onterecht ontvangt, wordt u verzocht de inhoud niet te gebruiken en de afzender direct te informeren door het bericht te retourneren. Het Universitair Medisch Centrum Utrecht is een publiekrechtelijke rechtspersoon in de zin van de W.H.W. (Wet Hoger Onderwijs en Wetenschappelijk Onderzoek) en staat geregistreerd bij de Kamer van Koophandel voor Midden-Nederland onder nr. 30244197.*

*Denk s.v.p aan het milieu voor u deze e-mail afdrukt.*

*This message may contain confidential information and is intended exclusively for the addressee. If you receive this message unintentionally, please do not use the contents but notify the sender immediately by return e-mail. University Medical Center Utrecht is a legal person by public law and is registered at the Chamber of Commerce for Midden-Nederland under no. 30244197.*

*Please consider the environment before printing this e-mail.*

[redacted] 5.1.2e



**Van:** [REDACTED]  
**Aan:** [REDACTED] 5.1.2e  
**Cc:**  
**Onderwerp:** Aangepast Substantiation Form - UMC Utrecht (Moyamoya)  
**Datum:** dinsdag 27 september 2022 15:53:07  
**Bijlagen:** [image002.jpg](#)  
[image004.png](#)  
[image005.jpg](#)  
[724296 - Substantiation - 2022.pdf](#)

Hi hi,

Hierbij de aangepaste versie voor AIMS ID: 724296, UMC Utrecht.

Groeten,

5.1.2e

5.1.2e beoordelingscomité expertisecentra voor zeldzame aandoeningen  
 cid:image001.jpg@01D80879.4C1D8E20



Oudlaan 4 | Postbus 9696, 3506 GR UTRECHT

E-mail: [REDACTED] 5.1.2i @nfu.nl

T +31 (0)30 [REDACTED] 5.1.2e | [www.nfu.nl](http://www.nfu.nl)

**Van:** [REDACTED] 5.1.2e @minvws.nl>

**Verzonden:** maandag 26 september 2022 16:57

**Aan:** [REDACTED] 5.1.2e

**CC:** [REDACTED] 5.1.2e @minvws.nl>; [REDACTED] 5.1.2e

<[REDACTED] 5.1.2e @minvws.nl>

**Onderwerp:** Er ontbreekt van een centrum 1 Orphacode (UMC Utrecht, Moyamoya)

Ha [REDACTED] 5.1.2e

Er ontbreekt in substantiationformulier 724296 voor het centrum UMC Utrecht Center of Expertise for moyamoya de aandoening ORPHA: 2773 (moya moya disease). Deze staat wel op de aanvraag. Willen je deze nog aanvullen op het substantiation formulier?

Groet,

5.1.2e

[REDACTED] 5.1.2e | [Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport](#) |  
 Dutch representative on the Board of Member States, [REDACTED] 5.1.2e |  
 Directie Curatieve Zorg | Telefoon: (070) [REDACTED] 5.1.2e | Parnassusplein 5 | 2511 VX | Den Haag |  
 Postbus 20350 | 2500 EJ | Den Haag | Mail: [REDACTED] 5.1.2e @minvws.nl

5.1.2e



5.1.2e

5.1.2e



# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	708027	
Assessment Number:	H-4-1	
Name center of expertise:	Academic Center for Epilepsy Maastricht UMC+ / Kempenhaeghe	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
101998	Rare epilepsy	Final Approved
166472	Monogenic disease with epilepsy	Reject
166478	Cerebral malformation with epilepsy	Reject
98258	Infantile Epilepsy Syndrome	Reject
166463	Epilepsy Syndrome	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Rare epilepsy	Orphacode:	101998

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Monogenic disease with epilepsy		Orphacode:	166472	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Cerebral malformation with epilepsy		Orphacode:	166478	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Infantile Epilepsy Syndrome		Orphacode:	98258	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Epilepsy Syndrome		Orphacode:	166463	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

# Substantiation Form

## Substantiation Form

### 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	Leiden UMC	
AIMS ID:	715121	
Assessment Number:	H-0-4	
Name center of expertise:	Leiden UMC Expert Center for Rare Sleep Disorders	
Name main contact:	6.12e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68354	Rare sleep disorder	Final Approved
ORPHA:2073	Narcolepsy type 1	Final Approved
ORPHA:83465	Narcolepsy type 2	Final Approved
ORPHA:33543	Kleine-Levin syndrome	Reject
ORPHA:33208	Idiopathic hypersomnia	Final Approved
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	n.v.t	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Ja	
12.2: bijgedragen aan ERN		

### 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren			
Condition:	Rare sleep disorder	Orphacode:	ORPHA:68354

1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren</b>					
Condition:	Narcolepsy type 1		Orphacode:	ORPHA:2073	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren</b>					
Condition:	Narcolepsy type 2		Orphacode:	ORPHA:83465	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja
<b>2.4.1 Indicatoren 4 - Indicatoren</b>					
Condition:	Kleine-Levin syndrome		Orphacode:	ORPHA:33543	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
<b>2.5.1 Indicatoren 5 - Indicatoren</b>					
Condition:	Idiopathic hypersomnia		Orphacode:	ORPHA:33208	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

### 3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

#### 3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

Er is (op dit moment) geen passend ERN beschikbaar. Aan dat criterium kan dan ook niet worden voldaan. De zorgpaden zijn ten opzichte van een eerdere aanvraag verbeterd. De publicaties zijn meer op slaapstoornissen in het algemeen gericht dan specifiek voor de aangevraagde aandoeningen. De wetenschappelijke output voor Kleine-Levin syndrome is onvoldoende.

Er wordt positief geadviseerd voor (gedeeltelijke) erkenning aan het LUMC. SEIN (Stichting Epilepsie Instellingen Nederland) is nauw betrokken bij het leveren van zorg ten behoeve van de aangevraagde zeldzame aandoeningen en de expertise wordt gezien als integraal onderdeel van deze aanvraag. Desondanks kan er geen erkenning als expertisecentrum voor SEIN als instelling geadviseerd worden. Reden hiervoor is dat de instelling niet alle faciliteiten van zorg voorhanden heeft, die nodig zijn om als expertisecentrum, en in het verlengde daarvan als lid van een ERN te kunnen participeren. Betrokkenheid van SEIN, bij dit expertisecentrum van het LUMC, zal genoemd worden.

### 4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

#### 4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

**Van:** [redacted]  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e  
**Cc:** [redacted]  
**Onderwerp:** RE: Laatste Substantiations tbv brieven  
**Datum:** woensdag 28 september 2022 13:21:24  
**Bijlagen:** [image001.jpg](#)

---

Hi [redacted] 5.1.2e

Is punt 3 nu ook opgelost? Verder geen instellingen die aanpassing op dit punt nodig hebben?

Groeten,

[redacted] 5.1.2e

---

**Van:** [redacted] 5.1.2e  
**Verzonden:** woensdag 28 september 2022 11:47  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e  
 <[redacted] 5.1.2e @minvws.nl>  
**CC:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e  
 <[redacted] 5.1.2e @minvws.nl>  
**Onderwerp:** RE: Laatste Substantiations tbv brieven

Hi [redacted] 5.1.2e

1. Bij de uitwerking bleek een correctie in de toelichting nodig. Deze heb ik aangepast in het opnieuw verstuurd substantiation form.
2. Geen idee hoe die tekst in geel bij jou kwam. Ik had dat niet toen ik het verstuurd. Kan je dus negeren.
3. Inhoud uitkomsten is hetzelfde inderdaad. Alleen het advies tav erkenning instelling 2 is anders. [redacted] 5.1.2e zal het je toelichten.

Groetjes,

[redacted] 5.1.2e

---

**Van:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>  
**Verzonden:** woensdag 28 september 2022 11:35  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e ; [redacted] 5.1.2e  
 [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>  
**CC:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e  
 <[redacted] 5.1.2e @minvws.nl>  
**Onderwerp:** RE: Laatste Substantiations tbv brieven

Hoi [redacted] 5.1.2e

Nog een paar vragen naar aanleiding van de mailwisselingen:

- Waarom moet bijlage van Erasmus (AIMS 715450) worden vervangen?
- Wat bedoel je met onderstaande in het geel gemarkeerd?
- De aangepaste Substantiations voor SEIN (AIMS ID:715121) en Kempenhaeghe



(708027) bevatten inhoudelijk hetzelfde advies toch qua erkenning van cluster(s) van aandoeningen? Wat anders is, is dat wij het niet wenselijk vinden dat ze zelfstandig een erkenning krijgen, maar voldoen ze nu niet aan de definitie van een instelling? Mijns inziens namelijk wel als ik naar de huidige Beleidsvisie kijk.

Groetjes,

5.1.2e

**Van:** 5.1.2e

**Verzonden:** woensdag 28 september 2022 08:58

**Aan:** 5.1.2e @minvws.nl>

**CC:** 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e

< 5.1.2e @minvws.nl>

**Onderwerp:** Laatste Substantiations tbv brieven

Hoi 5.1.2e

Hierbij zoals besproken de aangepaste Substantiations voor SEIN (AIMS ID:715121) en Kempenhaeghe (708027).

Ik heb er even een v2 achter gezet om verwarring te voorkomen bij het zoeken en vervangen van de oude versie. Haal jij de v2 er weer vanaf?

Als het goed is hebben we nu alle bijlagen ten behoeve van de RvB brieven voor vrijdag, correct?

Ik hoor het graag als het anders is.

Ik ga verder met de lijst erkende centra voor op de website van VWS.

Groeten,

5.1.2e

5.1.2e beoordelingscomité expertisecentra voor zeldzame aandoeningen



Oudlaan 4 | Postbus 9696, 3506 GR UTRECHT

E-mail: 5.1.2i @nfu.nl

T +31 (0)30 5.1.2e | [www.nfu.nl](http://www.nfu.nl)

5.1.2e



5.1.2e

**Van:** [redacted]  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e  
**Cc:** [redacted]  
**Onderwerp:** RE: Laatste Substantiations tbv brieven  
**Datum:** donderdag 29 september 2022 11:14:19  
**Bijlagen:** [image001.jpg](#)

---

Hoi [redacted] 5.1.2e

Ik ga er naar kijken. Hoe laat kunnen we even bellen? 12.00?  
 Wat ik nu snel al zie is de geldigheidsduur, die is toch voor allen vanaf 2022?  
 En er moet een streep komen na ieder AIMS ID (bijv. na AIMS ID:724526), om onderscheid te verduidelijken tussen de centra.

Groet,

[redacted] 5.1.2e

---

**Van:** [redacted] 5.1.2e <[redacted]@minvws.nl>  
**Verzonden:** woensdag 28 september 2022 11:23  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e  
**CC:** [redacted] 5.1.2e <[redacted]@minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e <[redacted]@minvws.nl>;  
 [redacted] 5.1.2e <[redacted]@minvws.nl>  
**Onderwerp:** RE: Laatste Substantiations tbv brieven

Hoi [redacted] 5.1.2e

Ik reageer even specifiek op je laatste puntje.  
 Het is voor ons niet helemaal duidelijk welke lijst we nog van jou kunnen verwachten?  
 Bijgaande lijst hebben we opgesteld op basis van een eerder overzicht dat je aan [redacted] 5.1.2e toegestuurd hebt.  
 Daar zijn de data aan toegevoegd en is een van Groningen verwijderd.

Mocht je hier nog onjuistheden in zien, horen we het graag.

Groeten,

[redacted] 5.1.2e

---

**Van:** [redacted] 5.1.2e  
**Verzonden:** woensdag 28 september 2022 08:58  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e <[redacted]@minvws.nl>  
**CC:** [redacted] 5.1.2e <[redacted]@minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e  
 <[redacted] 5.1.2e <[redacted]@minvws.nl>  
**Onderwerp:** Laatste Substantiations tbv brieven

Hoi [redacted] 5.1.2e

Hierbij zoals besproken de aangepaste Substantiations voor SEIN (AIMS ID:715121) en Kempenhaeghe (708027).  
 Ik heb er even een v2 achter gezet om verwarring te voorkomen bij het zoeken en vervangen van de oude versie. Haal jij de v2 er weer vanaf?

Als het goed is hebben we nu alle bijlagen ten behoeve van de RvB brieven voor vrijdag, correct?  
Ik hoor het graag als het anders is.  
Ik ga verder met de lijst erkende centra voor op de website van VWS.

Groeten,

5.1.2e

5.1.2e beoordelingscomité expertisecentra voor zeldzame aandoeningen



Oudlaan 4 | Postbus 9696, 3506 GR UTRECHT

E-mail: 5.1.2i @nfu.nl

T +31 (0)30 5.1.2e | [www.nfu.nl](http://www.nfu.nl)

5.1.2e

**Van:** [REDACTED]  
**Aan:** [REDACTED]  
**Onderwerp:** RE: Substantiations naar aanleiding van hoorzitting  
**Datum:** donderdag 29 september 2022 09:03:32  
**Bijlagen:** [image001.jpg](#)

---

Hij komt er zo aan!

Vraagje. Wil je dat ik de coördinatoren vraag extern te communiceren tegelijk met VWS maandagmiddag, of mogen ze meteen al een bericht plaatsen indien gewenst?

Groet,

[REDACTED]

---

**Van:** [REDACTED]@minvws.nl  
**Verzonden:** woensdag 28 september 2022 17:17  
**Aan:** [REDACTED]  
**Onderwerp:** RE: Substantiations naar aanleiding van hoorzitting

Ha [REDACTED] heb ik de mail hiervan gemist? Ik kan me ook voorstellen dat je er nog niet aan toegekomen bent, maar even voor de zekerheid. Groet, [REDACTED]

---

**Van:** [REDACTED]  
**Verzonden:** woensdag 28 september 2022 11:01  
**Aan:** [REDACTED]@minvws.nl  
**CC:** [REDACTED]@minvws.nl; [REDACTED]  
 <[REDACTED]>  
**Onderwerp:** Substantiations naar aanleiding van hoorzitting

Hoi [REDACTED]

Ik zou graag de stukken ten behoeve van de afronding van bezwaar tegen AIMS ID:232790 en AIMS ID:231562 willen afronden, zodat VWS ook deze resultaten met het UMC Utrecht kan delen op vrijdag 30 september.

AIMS ID:232790 (2021) - RAKU/Oncomid Center of Expertise for gastric, esophageal, pancreatic, liver, bile duct and gallbladder tumors

Advies is erkenning ondanks bezwaar te behouden. Ik heb dit in het substantiation form opgenomen.

Wil je het substantiation mee sturen naar het UMC Utrecht?

AIMS ID:231562 (2021) - UMC Utrecht Expertise Centre for soft tissue tumors (OncoMid)

Advies is de erkenning van de 2 ziektebeelden waar bezwaar tegen gemaakt is, in te trekken.

Echter, er is nog een ander ziektebeeld in dit centrum dat wel erkenning zal behouden (Glomus tumor).

Graag zou ik afstemmen hoe je e.e.a. wenst te ontvangen om vervolgens met de instelling te communiceren (wel/niet meesturen substantiation forms en welke).

**Ik denk dat dit de beste optie is voor het sarcomen centrum:**

AIMS ID:231562 (2021)

Desmoid en Sarcomen op reject

Glomus tumor op approved

Opnemen toelichting bezwaar in substantiation, maar verder alle indicatoren laten staan t.b.v. de erkenning van Glomus tumor.

Opnemen in toelichting in substantiation: zie onderstaand advies\* met dit ziektebeeld aan te sluiten op een ander centrum van het UMC Utrecht met erkenning.

AIMS ID:724576 (2022 ten behoeve van herbeoordeling)

Desmoid en Sarcomen op reject

Indicatoren conform herbeoordeling in 2022

Opnemen in toelichting in substantiation, de koppeling met AIMS ID:231562 (2021) in het kader van de oorspronkelijke RvB brief.

Opnemen in toelichting in substantiation, afwijzing en toelichting herbeoordeling.

*\*Dan blijft in centrum AIMS ID: 724576 (2021), UMC Utrecht Expertise Centre for soft tissue tumors (OncoMid), het volgende erkende ziektebeeld over:  
Glomus tumor (ORPHA:391651)*

*Geadviseerd wordt dit in 2021 erkende ziektebeeld op te nemen in AIMS ID: 228696 (2021):  
UMC Utrecht Expertisecentrum voor endocriene tumoren.*

*Overige erkende ziektebeelden in dit centrum (eveneens erkenning afgegeven in 2021):*

ORPHA:100091	Adrenal/paraganglial tumor
ORPHA:99408	Pituitary adenoma
ORPHA:2965	Prolactinoma
ORPHA:95502	Acquired pituitary hormone deficiency
ORPHA:181384	Rare hypothalamic or pituitary disease
ORPHA:54595	Craniopharyngioma
ORPHA:178029	Central diabetes insipidus
ORPHA:29072	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma
ORPHA:653	Multiple endocrine neoplasia type 2
ORPHA:652	Multiple endocrine neoplasia type 1
ORPHA:418	Congenital adrenal hyperplasia
ORPHA:892	Von Hippel-Lindau disease

Ik hoop dat het duidelijk is, maar we bellen straks.

Groeten,

5.1.2e

5.1.2e beoordelingscomité expertisecentra voor zeldzame aandoeningen



Oudlaan 4 | Postbus 9696, 3506 GR UTRECHT

E-mail: 5.1.2i [@nfu.nl](mailto:5.1.2i@nfu.nl)

T +31 (0)30 5.1.2e | [www.nfu.nl](http://www.nfu.nl)

5.1.2e



**Van:** 5.1.2e  
**Aan:** 5.1.2e  
**Cc:**  
**Onderwerp:** Uitkomst herbeoordeling AIMS ID:231562 - incl substantiations  
**Datum:** donderdag 29 september 2022 11:05:36  
**Bijlagen:** [image001.jpg](#)  
[231562 - Substantiation - 2021 2022.pdf](#)  
[724576 - Substantiation - 2021 2022 bijlage.pdf](#)

---

Beste 5.1.2e

Hierbij de substantiation forms voor de herbeoordeling van bezwaar tegen AIMS ID:231562 naar aanleiding van de hoorzitting op 24 maart 2022.


Kan je mij laten weten wanneer JZ de mail met uitkomsten zal versturen?

Ten behoeve van communicatie richting centrum:

AIMS ID: 231562 Leading

AIMS ID: 724576 Bijlage

Groet,

5.1.2e  
5.1.2e beoordelingscomité expertisecentra voor zeldzame aandoeningen  
cid:image001.jpg@01D80879.4C1D8E20  


Oudlaan 4 | Postbus 9696, 3506 GR UTRECHT

E-mail: 5.1.2i@nfu.nl

T +31 (0)30 5.1.2e | [www.nfu.nl](http://www.nfu.nl)

5.1.2e

# Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details	
Hospital:	UMC Utrecht
AIMS ID:	231562
Assessment Number:	G-11-41
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for soft tissue tumors (OncoMid)
Name main contact:	5.1.2e

1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:3394	soft tissue sarcoma	Reject
ORPHA:873	Desmoid tumor	Reject
ORPHA:391651	Glomus tumor	Final Approved

1.3 Onderbouwing	
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Ja

1.4 Indicators	
Indicator	Centrum geheel
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Ja
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja
12.2: bijgedragen aan ERN	

1.5 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité	
5.1.5	

5.1.5

1.6    Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s):		
PO Name	Sterke punten	Verbeterpunten
	5.1.5	

## 2. Checks

### 2.1.1 Checks 1 - Checks

Condition:	soft tissue sarcoma	Orphacode:	ORPHA:3394
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.2.1 Checks 2 - Checks

Condition:	Desmoid tumor	Orphacode:	ORPHA:873
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 2.3.1 Checks 3 - Checks

Condition:	Glomus tumor	Orphacode:	ORPHA:391651
Aanvraag door RvB:	Ja	Aanvraag door RvB:	Ja

### 3. Indicatoren

#### 3.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren

Condition:	soft tissue sarcoma		Orphacode:	ORPHA:3394	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren

Condition:	Desmoid tumor		Orphacode:	ORPHA:873	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Neen	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

#### 3.3.1 Indicatoren 3 - Indicatoren

Condition:	Glomus tumor		Orphacode:	ORPHA:391651	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	724576	
Assessment Number:	H-11-41	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for soft tissue tumors (OncoMid)	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
3394	Soft tissue	Reject
873	Desmoid tumor	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Soft tissue		Orphacode:	3394	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	Neen	6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					



Condition:	Desmoid tumor		Orphacode:	873	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5

**Van:** 5.1.2e  
**Aan:** 5.1.2e Zeldzameaandoeningen; 5.1.2e - NFU  
**Cc:** 5.1.2e  
**Onderwerp:** RE: Datum opsturen adviezen NFU aan VWS  
**Datum:** maandag 18 september 2023 17:03:48  
**Bijlagen:** [image001.png](#)  
**Prioriteit:** Hoog

Beste 5.1.2e

Wij hebben vanochtend de documenten helaas nog niet ontvangen. Wanneer kunnen wij de documenten verwachten?

Graag willen wij zo snel mogelijk aan de slag met de beschikkingen. Vandaag hadden wij hier uren voor vrijgemaakt, maar helaas niet kunnen inzetten.

**Met vriendelijke groet,**

5.1.2e  
Beleidsmedewerker

-----  
**Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS)**  
**Directie Curatieve Zorg (CZ)**  
 Parnassusplein 5 | 2511 VX | Den Haag | 14e etage  
 Postbus 20350 | 2500 EJ | Den Haag  
 -----

**M** +31(0)6 5.1.2e  
**E** 5.1.2e [@minvws.nl](mailto:5.1.2e@minvws.nl)

**Van:** 5.1.2e  
**Verzonden:** vrijdag 8 september 2023 14:35  
**Aan:** 5.1.2e 5.1.2i @NFU.nl>;  
 Zeldzameaandoeningen <5.1.2i@nfu.nl>; 5.1.2e - NFU  
 <5.1.2e@NFU.nl>  
**CC:** 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e @minvws.nl>;  
 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e >  
**Onderwerp:** RE: Datum opsturen adviezen NFU aan VWS

Beste 5.1.2e

Dank voor het antwoord. Fijn als jullie 15 september de documenten kunnen aanleveren.

5.2.1 moeten wij ons volledig houden aan de vergewisplicht. Dit is vorig jaar ook uitvoerig met jullie besproken en dit jaar kunnen wij hier echt niet vanaf wijken.

Daarnaast heb ik nog twee vragen:

1. Aangezien het voor ons lastig gaat worden om voor het eind van de maand de beschikkingen naar alle ziekenhuizen te sturen, moeten wij een inschatting maken wat het concreet betekent en wat de consequenties zijn voor deze ziekenhuizen als we de beschikkingen in oktober versturen.  
Kunnen jullie aangeven hoeveel herbeoordelingen zijn ingediend dit jaar? Het gaat dan om ECZA-instellingen die na 5 jaar een nieuwe beoordeling hebben ingediend.

2. Indien wij over adviezen nog vragen hebben willen wij graag een mogelijkheid hebben, voordat wij de beschikkingen uitsturen, dit nog te kunnen overleggen met het beoordelingscomité.
- Wij zullen uiterlijk woensdag 27 september deze vragen neerleggen bij het beoordelingscomité. Is het mogelijk om op woensdag 4 oktober een online meeting te plannen met het beoordelingscomité waarin wij een terugkoppeling kunnen krijgen over deze vragen?

Met vriendelijke groet,

5.1.2e  
Beleidsmedewerker

-----  
**Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS)**  
**Directie Curatieve Zorg (CZ)**  
Parnassusplein 5 | 2511 VX | Den Haag | 14e etage  
Postbus 20350 | 2500 EJ | Den Haag  
-----

M +31(0)6- 5.1.2e  
E 5.1.2e @minvws.nl

**Van:** 5.1.2e 5.1.2i @NFU.nl>  
**Verzonden:** woensdag 6 september 2023 12:55  
**Aan:** 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e  
<5.1.2i @NFU.nl>; Zeldzameaandoeningen  
<5.1.2i @nfu.nl>; 5.1.2e - NFU <5.1.2e @NFU.nl>  
**CC:** 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e @minvws.nl>;  
5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e  
**Onderwerp:** RE: Datum opsturen adviezen NFU aan VWS

Dag 5.1.2e

We streven ernaar om het geheel bij jullie op 15 september aan te leveren, maar gezien het feit dat we dit jaar de arts-leden een goede check willen laten doen op de toelichting bij het advies (gezien ook de bezwaren die zijn voortgekomen uit de summiere onderbouwing van eerdere jaren), nemen we indien nodig ook graag het weekend van 16 en 17 september mee.  
De uiterste aanleverdatum komt daarmee op maandag 18 september in de ochtend.

5.2.1

Eerlijk gezegd kan ik moeilijk inschatten of we het in delen kunnen aanleveren. Als dat mogelijk is, zal ik dat doen, maar gezien bovengenoemde check door de artsleden kan ik dat niet toezeggen.

Met hartelijke groeten,

5.1.2e

**Van:** 5.1.2e @minvws.nl>  
**Verzonden:** dinsdag 5 september 2023 13:04  
**Aan:** 5.1.2e 5.1.2i @NFU.nl>;

Zeldzameaandoeningen <[redacted] 5.1.2i [redacted]@nfu.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted] - NFU  
 [redacted] 5.1.2e [redacted]@NFU.nl>  
**CC:** [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>;  
 [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted] >

**Onderwerp:** RE: Datum opsturen adviezen NFU aan VWS

**Urgentie:** Hoog

Beste [redacted] 5.1.2e

Graag ontvangen we de datum wanneer jullie de adviezen en substantiation forms kunnen aanleveren.

Het aanleveren op 22 september is te laat aangezien de beschikkingen dan niet op tijd verstuurd kunnen worden.

Is het wellicht mogelijk om het in delen aan te leveren, maar wel de adviezen en forms tegelijkertijd?

Graag hoor ik van jullie.

**Met vriendelijke groet,**

[redacted] 5.1.2e  
 Beleidsmedewerker

-----  
**Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS)**  
**Directie Curatieve Zorg (CZ)**  
 Parnassusplein 5 | 2511 VX | Den Haag | 14e etage  
 Postbus 20350 | 2500 EJ | Den Haag  
 -----

**M** +31(0)6 [redacted] 5.1.2e  
**E** [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl

---

**Van:** [redacted] 5.1.2e  
**Verzonden:** woensdag 30 augustus 2023 16:30  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e <[redacted] 5.1.2i [redacted]@NFU.nl>;  
 Zeldzameaandoeningen <[redacted] 5.1.2i [redacted]@nfu.nl>  
**CC:** [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>;  
 [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>

**Onderwerp:** RE: Datum opsturen adviezen NFU aan VWS

Dag [redacted] 5.1.2e

Hebben jullie intern besproken wanneer jullie de adviezen en substantiation forms kunnen aanleveren?

Zoals besproken in het overleg van vorige week dinsdag dienen wij zowel de besluiten als de bijlagenformulieren op hetzelfde moment aangeleverd te krijgen.

Voor ons is het te laat om dit alles op 22 september te ontvangen, aangezien we dan niet op tijd de beschikkingen kunnen sturen naar de ziekenhuizen.

Is het wellicht mogelijk om het in delen aan te leveren? Zodat wij al een start kunnen maken met de voorbereidingen in week 37 (11 september).



Graag hoor ik van jullie.

**Met vriendelijke groet,**

5.1.2e  
Beleidsmedewerker

-----  
**Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS)**  
**Directie Curatieve Zorg (CZ)**  
Parnassusplein 5 | 2511 VX | Den Haag | 14e etage  
Postbus 20350 | 2500 EJ | Den Haag  
-----

**M** +31(0)6- 5.1.2e  
**E** 5.1.2e @minvws.nl

---

**Van:** 5.1.2e <5.1.2i@NFU.nl>  
**Verzonden:** woensdag 23 augustus 2023 12:04  
**Aan:** 5.1.2e <5.1.2i@NFU.nl>;  
5.1.2e @minvws.nl>  
**CC:** 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e @minvws.nl>;  
5.1.2e @minvws.nl>; Zeldzameaandoeningen  
<5.1.2i@nfu.nl>  
**Onderwerp:** RE: Datum opsturen adviezen NFU aan VWS

Dag allen,

5.1.2e belde mij zojuist met de mededeling dat onderstaande ook besproken is in het VWS-NFU-overleg. We bespreken het morgen (intern) nog even en komen dan met een update aangaande onderstaande deadline.

Hartelijke groet,

5.1.2e

---

**Van:** 5.1.2e <5.1.2i@NFU.nl>  
**Verzonden:** woensdag 23 augustus 2023 11:54  
**Aan:** 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e  
<5.1.2i@NFU.nl>  
**CC:** 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e @minvws.nl>;  
5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e  
Zeldzameaandoeningen <5.1.2i@nfu.nl>  
**Onderwerp:** RE: Datum opsturen adviezen NFU aan VWS

Dag 5.1.2e e.a.,

In verband met de vakanties een vertraagde reactie op je e-mail.  
Conform afspraken van vorig jaar zullen wij op vrijdag 15 september een Excel-bestand aanleveren met daarin de besluiten van het comité.  
De bijlagenformulieren ('substantiation forms') zullen in de week daarna aan het ministerie worden bezorgd.

Met vriendelijke groet,

5.1.2e

*Expertisecentra zeldzame aandoeningen*



Oudlaan 4 | Postbus 9696, 3506 GR UTRECHT

T +31 (0)6 5.1.2e | 5.1.2i @nfu.nl

T +31 (0)30 5.1.2e | [www.nfu.nl](http://www.nfu.nl)

---

**Van:** 5.1.2e @minvws.nl>

**Verzonden:** dinsdag 15 augustus 2023 13:56

**Aan:** 5.1.2e 5.1.2i @NFU.nl>

**CC:** 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e @minvws.nl>;

5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e

<5.1.2e>

**Onderwerp:** RE: Datum opsturen adviezen NFU aan VWS

Besten,

Gaat 11 september lukken?

Groet

5.1.2e

---

**Van:** 5.1.2e

**Verzonden:** woensdag 9 augustus 2023 15:42

**Aan:** 5.1.2e 5.1.2i @NFU.nl>

**CC:** 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e @minvws.nl>;

5.1.2e @minvws.nl>

**Onderwerp:** Datum opsturen adviezen NFU aan VWS

Besten,

Aan VWS-zijde zijn wij bezig met een planning tav uitsturen adviezen eind september.

Nu is het moment van aanleveren van adviezen van NFU aan VWS daarin essentieel.

Mijn vraag, is het mogelijk om de adviezen uiterlijk **11 september** aan VWS aan te leveren?

Alvast dank!



Met vriendelijke groet,

5.1.2e

Beleidsmedewerker, team Medisch Specialistische zorg, CZ, ministerie van VWS

Tel. 06 5.1.2e

5.1.2e

**Van:**  
**Aan:**  
**Cc:**  
**Onderwerp:** Uitkomst herbeoordeling AIMS ID:232790  
**Datum:** donderdag 29 september 2022 09:28:57

---

Hoi 5.1.2e

Hierbij samenvattend de informatie over AIMS ID: 232790, naar aanleiding van herbeoordeling zoals afgesproken in de hoorzitting. Die van Sarcomen volgt in een aparte mail.

Ik heb zometeen overleg met 5.1.2e over de substantiation forms, deze volgt/volgen daarna.

Groet,

5.1.2e

---

5.1.5

A dark gray rectangular box redacting the content of section 5.1.5.

5.1.5

A dark gray rectangular box redacting the content of section 5.1.2e.

5.1.2e

Instelling	wel/niet goedgekeurd?	opmerkingen VWS	Actiepunten Comité
1. Utrecht Medisch Centrum	Deels	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 1002269</b> ontbreekt</li> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 1002660</b> ontbreekt</li> <li>- Uitleg beoordelingscomité mist bij <b>Aims ID 997038/ORPHA 150</b></li> <li>- Waarom initially approved bij <b>Aims ID 997708/ORPHA 2467?</b></li> <li>- waarom staat er n.v.t bij 1.4 indicatoren bij <b>Aims ID 999665/ORPHA 178 &amp; ORPHA 44890</b></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Twee ontbrekende bijlageformulieren aanleveren</li> <li>- Nieuw bijlageformulier incl toelichting voor afwijzing en toewijzing voor Aims ID 997038/ORPHA 150</li> <li>- antwoord op vraag, wat is het verschil tussen 'final approved'en 'initially approved'?</li> </ul>
2. Universitair Medisch Centrum Groningen	Deels	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 998010</b> mist de naam instelling</li> <li>- <b>Aims ID 998010/ORPHA 98715</b> is toegekend maar bij de verplichte indicatoren voor het zorgpad is er NEE aangegeven, hoe kan dit dan toch zijn toegewezen?</li> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 997060</b> ontbreekt</li> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 996129</b> ontbreekt</li> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 996021</b> ontbreekt</li> <li>- er is een verschil van naam kandidaat-expertisecentrum op de aanvraag en het bijlageformulier bij <b>Aims ID 996109</b></li> <li>- onderbouwing mist bij 2 orphacodes bij <b>Aims ID 996003: ORPHA 21350 &amp; 98063</b></li> <li>- partnerorganisatie bij <b>Aims ID 997060</b> moet zijn: Amsterdam UMC, locatie VUMC</li> <li>- de Aims ID-aanvraag komt niet overeen met het beoordelingsformulier; <b>Aims ID 710236</b> vs <b>Aims ID 1000609</b></li> <li>- Bijlageformulier van <b>Aims ID 997446</b> moet worden gericht aan het NKI ipv Amsterdam UMC</li> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 997658/ORPHA 182064</b> ontbreekt (let op voor beide locaties nodig VUMC en AMC)</li> <li>- Argumentatie ontbreekt bij <b>Aims ID 999113/ORPHA 92050</b> waarom er niet wordt voldaan aan 1.4 (LET OP: dit moet dan op bijlage form voor beide locaties (AMC en Vumc)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Ontbrekende bijlageformulier aanleveren</li> <li>- in beoordelingsform graag toelichting waarom erkenning ondanks negatief op indicator zorgpad</li> <li>- Drie ontbrekende bijlageformulieren aanleveren</li> <li>- Bijlageformulier voor Aims ID 996109 aanpassen met de juiste kandidaat-expertisecentrum naam</li> </ul>
3. Erasmus Medisch Centrum	Deels		<ul style="list-style-type: none"> <li>- Drie ontbrekende bijlageformulieren aanleveren</li> <li>- Bijlageformulier voor Aims ID 996109 aanpassen met de juiste kandidaat-expertisecentrum naam</li> </ul>
4. Leids Universitair Medisch Centrum	Deels		
5. Oogziekenhuis	Deels		<ul style="list-style-type: none"> <li>- Bijlageformulier aanpassen met de juiste Aims ID</li> <li>- Bijlageformulier aanpassen met de juiste naam voor Aims ID 997446</li> </ul>
6. NKI-AvI	Deels		
7. Amsterdam Universitair Medisch Centrum	Deels		<ul style="list-style-type: none"> <li>- Ontbrekende bijlageformulier aanleveren</li> <li>- argumentatie toevoegen bij Aims ID 999113/ORPHA 92050 waarom er niet aan 1.4 wordt voldaan.</li> </ul>

8. Radboud UMC	Deels	- Bestaat <b>Aims ID 999318/ORPHA 213574</b> niet meer/is deze vervallen? - Het CWZ heeft zichzelf aangegeven als partnerorganisatie en Radboud UMC als kandidaat-expertisecentrum, dit moet omgedraaid zijn. Hiervoor is correctie in de beschikking nodig.	- antwoord op vraag, zie opmerking VWS
9. CWZ	Toegekend	- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 1000555/ORPHA 98057</b> ontbreekt	- geen actie nodig
10. Prinses Maxima Centrum	Afgewezen	- Er zijn geen stukken aangeleverd door partnerorganisaties Maasstad ziekenhuis en Martini Ziekenhuis. Zijn die wel door jullie ontvangen?	- ontbrekende bijlageformulier aanleveren
11. Rode Kruis Ziekenhuis	Afgewezen	- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 999796</b> ontbreekt.	- antwoord op vraag, zie opmerking VWS
12. Amphia Ziekenhuis	Onbekend	Hierdoor is er geen beoordeling	- Ontbrekende bijlageformulier aanleveren
13. St. Antonius Ziekenhuis	Onbekend	- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 1000374</b> ontbreekt.	- Ontbrekende bijlageformulier aanleveren
		- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 1004399</b> ontbreekt	
Maastricht Universitair		- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 1004360</b> ontbreekt	
14. Medisch Centrum	Deels	- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 1004418</b> ontbreekt	- Drie ontbrekende bijlageformulieren aanleveren

**Van:** [redacted]  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e  
**Cc:** [redacted]  
**Onderwerp:** Re: Adviezen 2023 ECZA  
**Datum:** donderdag 21 september 2023 17:44:34

---

Beste [redacted] 5.1.2e

Dank je voor de snelle verwerking. Ik zal naar de inhoudelijke vragen kijken en eventueel overleggen met de andere comité leden. Aan de bijlageformulieren kan ik je niet helpen. Die zal NFU moeten aanleveren. Of dinsdag lukt, laten we nog weten, ik zal met [redacted] 5.1.2e overleggen.

Groeten [redacted] 5.1.2e

---

**Van:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>  
**Verzonden:** donderdag 21 september 2023 16:18  
**Aan:** [redacted] 5.1.2e @gmail.com>; [redacted] 5.1.2e - NFU <[redacted] 5.1.2e @NFU.nl>;  
 [redacted] 5.1.2e - NFU <[redacted] 5.1.2e @NFU.nl>; [redacted] 5.1.2e  
 [redacted] 5.1.2e  
**CC:** [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>;  
 [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>;  
 [redacted] 5.1.2e @minvws.nl>  
**Onderwerp:** Adviezen 2023 ECZA

Beste allen,

Allereerst veel dank voor alle adviezen! Dat moet een hele bevalling zijn geweest.

Wij zijn druk bezig met het opstellen van alle beschikkingen. We hebben een aantal opmerkingen welke we in de bijlage hebben gezet. Dit gaat deels over onduidelijkheden en deels over ontbrekende gegevens. We hebben in de bijlage zo duidelijk mogelijk geprobeerd aan te geven wat we precies bedoelen. Geef vooral gelijk aan als dit niet duidelijk is.

Ik snap dat het kort dag is, maar het zou heel mooi zijn als wij komende **dinsdagochtend 26 september** een terugkoppeling kunnen krijgen op deze opmerkingen zodat we zsm weer verder kunnen met de beschikkingen naar aanleiding van de aanvullingen van het beoordelingscomité. Is er een mogelijkheid dan een online meeting te plannen?

Een deel van de opmerkingen betreft ontbrekende **bijlageformulieren**. Lukt het deze zsm al op te sturen, liefst al morgenochtend dan kunnen we deze al verwerken!

Groet en dank,

[redacted] 5.1.2e  
 team Medisch Specialistische zorg, CZ, ministerie van VWS  
 Tel. 06 [redacted] 5.1.2e



5.1.2e

**Van:** 5.1.2e - NFU  
**Aan:** 5.1.2e - NFU; 5.1.2e  
**Cc:** 5.1.2e - NFU; 5.1.2e Zeldzameaandoeningen  
**Onderwerp:** RETOUR. BC | Adviezen 2023 ECZA  
**Datum:** maandag 25 september 2023 09:07:35  
**Bijlagen:** EERSTE REACTIE BC - Opmerkingen voor beoordelingscomite (22 september 2023).xlsx

Beste 5.1.2e et al,

Zeer veel dank voor dit heldere overzicht met jullie vragen en opmerkingen!  
 We hebben er inmiddels al (grotendeels) naar kunnen kijken en in overleg 5.1.2e  
 stuur ik graag alvast bijgaand bestand met ons antwoord op jullie vragen. De ontbrekende  
 bijlagenformulieren zijn in veel gevallen teruggetrokken aanvragen. Voor enkele vragen (in de  
 excel met rood gemarkeerd) heb ik nog een vraag uitstaan. Hier hoop ik uiterlijk morgenvroeg op  
 terug te kunnen komen, maar dan kunnen jullie in elk geval alvast verder.

Zouden jullie ons ook een nieuwe beveiligde link kunnen sturen voor de nieuwe  
 bijlagenformulieren?

Met vriendelijke groet,

5.1.2e

---

**From:** 5.1.2e @minvws.nl>  
**Date:** Thursday, 21 September 2023 at 16:18  
**To:** 5.1.2e @gmail.com>, 5.1.2e - NFU  
 <5.1.2e @NFU.nl>, 5.1.2e - NFU <5.1.2e @NFU.nl>, 5.1.2e  
 <5.1.2e  
**Cc:** 5.1.2e @minvws.nl>, 5.1.2e  
 5.1.2e @minvws.nl>, 5.1.2e @minvws.nl>, 5.1.2e  
 5.1.2e @minvws.nl> 5.1.2e  
 5.1.2e @minvws.nl>  
**Subject:** Adviezen 2023 ECZA

Beste allen,

Allereerst veel dank voor alle adviezen! Dat moet een hele bevalling zijn geweest.

Wij zijn druk bezig met het opstellen van alle beschikkingen. We hebben een aantal opmerkingen  
 welke we in de bijlage hebben gezet. Dit gaat deels over onduidelijkheden en deels over  
 ontbrekende gegevens. We hebben in de bijlage zo duidelijk mogelijk geprobeerd aan te geven  
 wat we precies bedoelen. Geef vooral gelijk aan als dit niet duidelijk is.

Ik snap dat het kort dag is, maar het zou heel mooi zijn als wij komende **dinsdagochtend 26 september**  
 een terugkoppeling kunnen krijgen op deze opmerkingen zodat we zsm weer verder  
 kunnen met de beschikkingen naar aanleiding van de aanvullingen van het beoordelingscomité.  
 Is er een mogelijkheid dan een online meeting te plannen?

Een deel van de opmerkingen betreft ontbrekende **bijlageformulieren**. Lukt het deze zsm al op te sturen, liefst al morgenochtend dan kunnen we deze al verwerken!

Groet en dank,

5.1.2e

5.1.2e

team Medisch Specialistische zorg, CZ, ministerie van VWS

Tel. 06-

5.1.2e

5.1.2e

Instelling	wel/niet goedgekeurd? opmerkingen VWS	
1. Utrecht Medisch Centrum	Deels	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 1002269</b> ontbreekt</li> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 1002660</b> ontbreekt</li> </ul>
2. Universitair Medisch Centrum Groningen	Deels	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Uitleg beoordelingscomité mist bij <b>Aims ID 997038/ORPHA 150</b></li> <li>- Waarom initially approved bij <b>Aims ID 997708/ORPHA 2467?</b></li> <li>- waarom staat er n.v.t bij 1.4 indicatoren bij <b>Aims ID 999665/ORPHA 178 &amp; ORPHA 44890</b></li> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 998010</b> mist de naam instelling</li> <li>- <b>Aims ID 998010/ORPHA 98715</b> is toegekend maar bij de verplichte indicatoren voor het zorgpad is er NEE aangegeven, hoe kan dit dan toch zijn toegewezen?</li> </ul>
3. Erasmus Medisch Centrum	Deels	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 997060</b> ontbreekt</li> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 996129</b> ontbreekt</li> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 996021</b> ontbreekt</li> <li>- er is een verschil van naam kandidaat-expertisecentrum op de aanvraag en het bijlageformulier bij <b>Aims ID 996109</b></li> <li>- onderbouwing mist bij 2 orphacodes bij <b>Aims ID 996003: ORPHA 21350 &amp; 98063</b></li> </ul>
4. Leids Universitair Medisch Centrum	Deels	<ul style="list-style-type: none"> <li>- partnerorganisatie bij <b>Aims ID 997060</b> moet zijn: Amsterdam UMC, locatie VUMC</li> </ul>

5. Oogziekenhuis Rotterdam	Deels	- de Aims ID-aanvraag komt niet overeen met het beoordelingsformulier; <b>Aims ID 710236</b> vs <b>Aims ID 1000609</b>
6. NKI-AvI	Deels	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Bijlageformulier van <b>Aims ID 997446</b> moet worden gericht aan het NKI ipv Amsterdam UMC</li> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 997658/ORPHA 182064</b> ontbreekt (let op voor beide locaties nodig VUMC en AMC)</li> <li>- Argumentatie ontbreekt bij <b>Aims ID 999113/ORPHA 92050</b> waarom er niet wordt voldaan aan 1.4 (LET OP: dit moet dan op bijlage form voor beide locaties (AMC en Vumc))</li> </ul>
7. Amsterdam Universitair Medisch Centrum	Deels	
8. Radboud UMC	Deels	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Bestaat Aims ID 999318/ORPHA 213574 niet meer/is deze vervallen?</b></li> <li>- Het CWZ heeft zichzelf aangegeven als partnerorganisatie en Radboud UMC als kandidaat-expertisecentrum, dit moet omgedraaid zijn. Hiervoor is correctie in de beschikking nodig.</li> </ul>
9. CWZ	Toegekend	
10. Prinses Maxima Centrum	Afgewezen	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 1000555/ORPHA 98057</b> ontbreekt</li> <li>- <b>Er zijn geen stukken aangeleverd door partnerorganisaties Maastricht ziekenhuis en Martini Ziekenhuis. Zijn die wel door jullie ontvangen?</b></li> </ul>
11. Rode Kruis Ziekenhuis	Afgewezen	
12. Amphia Ziekenhuis	Onbekend	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 999796</b> ontbreekt. Hierdoor is er geen beoordeling</li> </ul>
13. St. Antonius Ziekenhuis	Onbekend	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Bijlageformulier voor <b>Aims ID 1000374</b> ontbreekt. Hierdoor is er geen beoordeling</li> </ul>

Maastricht Universitair Medisch  
14. Centrum

Deels

- Bijlageformulier voor **Aims ID 1004399** ontbreekt
- Bijlageformulier voor **Aims ID 1004360** ontbreekt
- Bijlageformulier voor **Aims ID 1004418** ontbreekt



## Actiepunten Comité

- Twee ontbrekende bijlageformulieren aanleveren

- Nieuw bijlageformulier incl toelichting voor afwijzing en toewijzing voor Aims ID 997038/ORPHA 150  
 - antwoord op vraag, wat is het verschil tussen 'final approved' en 'initially approved'?

- Ontbrekende bijlageformulier aanleveren  
 - in beoordelingsform graag toelichting waarom erkenning ondanks negatief op indicator zorgpad

- Drie ontbrekende bijlageformulieren aanleveren  
 - Bijlageformulier voor Aims ID 996109 aanpassen met de juiste kandidaat-expertisecentrum naam

## Opmerkingen comité

Beide aanvragen (**AIMS ID 1002260** en **1002269**) zijn teruggetrokken door het Utrecht UMC. Er is geen full application ingediend en dientengevolge heeft geen beoordeling plaatsgevonden.

**AIMS 997038/150:** aanvraag wordt toegewezen (zie: "final approved" op bijlageformulier). Comité heeft geen nadere toelichting bij dit positief oordeel.

**AIMS 997708/2467:** nieuw formulier bijgevoegd. In eerste instantie wordt gekeken of een aanvraag voldoet aan de ingangstoets. Is het antwoord hierop positief dan wordt de status van de aanvraag naar 'initially approved' gezet. Na de volledige inhoudelijke beoordeling en een positief advies wordt de aanvraag op 'final approved' gezet. Dit is een handmatige handeling en was bij deze aanvraag nog niet goed doorgezet. Inmiddels wel; excuus!

**AIMS 999665:** De aanvraag betreft een uitbreiding. Bij een uitbreiding hoeft het centrum niet (opnieuw) beoordeeld te worden (dit is immers al in de oorspronkelijke aanvraag (bij de aanvraag voor het centrum) al gebeurd.

De aanvragen (**AIMS 997060**, **996129** en **996021**) zijn teruggetrokken door het LUMC. Er is geen full application ingediend en dientengevolge heeft geen beoordeling plaatsgevonden.

**AIMS 996109:**

**AIMS: 996003:** zie aangepast formulier.

**AIMS: 997060:** aanvraag is teruggetrokken door het LUMC.

Nieuw bijlagenformulier inzake 9977

- Bijlageformulier aanpassen met de juiste Aims ID

Het juiste AIMS ID is **1000609**. Het AIMS ID 710236 betreft de aanvraag van 2022 (met assessment code H-6-2). Deze aanvraag is afgesloten. De aanvraag aan VWS is dus niet correct.

- Bijlageformulier aanpassen met de juiste naam voor Aims ID 997446: aanvraag ook bij het comité ingediend. Zie >>>>

**AIMS 997446:** is dit correct? Op het aanvraagformulier (van RvB Amsterdam UMC - AMC) met NKI als partner. Zo is de

- Ontbrekende bijlageformulier aanleveren  
- argumentatie toevoegen bij Aims ID 999113/ORPHA 92050 waarom er niet aan 1.4 wordt voldaan.

**AIMS 997658:** Aanvraag is teruggetrokken door Amsterdam UMC. Er is geen full application ingediend en dientengevolge heeft er geen beoordeling plaatsgevonden.

**AIMS: 999113/92050:** Ook hier betreft de aanvraag een uitbreiding. De indicatoren voor het centrum als geheel maakten dus geen deel uit van de beoordeling.

- antwoord op vraag, zie opmerking VWS

- geen actie nodig

oké.

**AIMS 1000555:** Bijgevoegd. Het formulier hoorde wel bij de eerste batch te zitten.

- ontbrekende bijlageformulier aanleveren

- antwoord op vraag, zie opmerking VWS

**AIMS 999796:** Aanvraag is teruggetrokken door Amphia. Er is geen full application ingediend en dientengevolge heeft er geen beoordeling plaatsgevonden.

- Ontbrekende bijlageformulier aanleveren

**AIMS 1000374:** Aanvraag is teruggetrokken door Anthonius. Er is geen full application ingediend en dientengevolge heeft er geen beoordeling plaatsgevonden.

- Ontbrekende bijlageformulier aanleveren

	Center for Rare Movement Disorders	paraplegia		
997498	Amsterdam UMC Expertise Center for Congenital	Non-syndromic limb malformation	ORPHA109011	
	Upper limb anomalies			
997446	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	Malignancy diagnosed during pregnancy	ORPHA289385	NKI-AvL
997446	Center Gynaecologic Oncology Amsterdam	Rare gynecological tumor	ORPHA98063	NKI-AvL
997300	Amsterdam UMC Expert Center for Meloidosis	Meloidosis	ORPHA31202	
997443	Amsterdam UMC Expert	Diarrhoea	ORPHA98148	

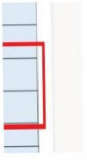
- Drie ontbrekende bijlageformulieren aanleveren

Voor wat betreft AIMS **1004399** en **AIMS 1004418**:

aanvraag is teruggetrokken door MUMC. Er is geen full application ingediend en diensgevolge heeft er geen beoordeling plaatsgevonden.

AIMS **1004360**: deze aanvraag heeft het comité tegelijkertijd behandeld met het verzoek van VWS om herbeoordeling van het beroep van het MUMC. Het comité zal op beide aanvragen/verzoeken op korte termijn communiceren.

708/2467



**Van:** 5.1.2e - NFU  
**Aan:** 5.1.2e  
**Cc:**  
**Onderwerp:** Re: Afspraak NFU - VWS inzake adviezen  
**Datum:** maandag 25 september 2023 16:40:56  
**Bijlagen:** [image001.png](#)

---

Dag 5.1.2e

Ja, zeker!  
 Zal ik een link bezorgen?

Groet,

5.1.2e

---

**From:** 5.1.2e @minvws.nl>  
**Date:** Monday, 25 September 2023 at 16:34  
**To:** 5.1.2e - NFU <5.1.2e@NFU.nl>, 5.1.2e  
 <5.1.2e@minvws.nl>  
**Cc:** 5.1.2e @minvws.nl>  
**Subject:** RE: Afspraak NFU - VWS inzake adviezen

Beste 5.1.2e

Ja woensdagochtend om 9.00 uur is zeker een optie voor ons.  
 Sluit 5.1.2e ook aan bij dit overleg?

Groet,

5.1.2e

---

**Van:** 5.1.2e - NFU <5.1.2e@NFU.nl>  
**Verzonden:** maandag 25 september 2023 16:31  
**Aan:** 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e  
 <5.1.2e@minvws.nl>  
**Onderwerp:** Afspraak NFU - VWS inzake adviezen

Beste 5.1.2e en 5.1.2e

Graag neem ik even contact met jullie op om te kijken of we een afspraak kunnen maken voor het doornemen cq. beantwoorden van eventuele vragen m.b.t. de ECZA-adviezen.  
 Morgen werk ik niet voor de NFU. Is wellicht woensdagochtend om 9u een optie voor jullie?

Ik verneem graag!

Met vriendelijke groet,

5.1.2e

Met vriendelijke groet,



5.1.2e

5.1.2e beoordelingscomité

expertisecentra zeldzame aandoeningen

Image



Oudlaan 4 | Postbus 9696, 3506 GR UTRECHT

T [+31 \(0\)6 12345678](tel:+31(0)612345678) 5.1.2i [@nfu.nl](mailto:info@nfu.nl)T [+31 \(0\)3 01234567](tel:+31(0)301234567) 5.1.2e [www.nfu.nl](http://www.nfu.nl)

**Van:** 5.1.2e - NFU  
**Aan:** 5.1.2e 5.1.2e 5.1.2e  
 5.1.2e NFU; 5.1.2e  
**Cc:** 5.1.2e - NFU; Zeldzameaandoeningen  
**Onderwerp:** Re: RETOUR. BC | Adviezen 2023 ECZA  
**Datum:** vrijdag 29 september 2023 17:27:20

Dag 5.1.2e

Dank voor je e-mail.

Is het een mogelijkheid om, als je mij bericht, niet iedereen te cc-en? Ik zie het gezelschap steeds groter worden en dat lijkt me de efficiëntie van de communicatie niet bevorderen.

Ik heb je verzoek even opgenomen met 5.1.2e

We komen er z.s.m. op terug.

Hartelijke groeten,

5.1.2e

---

**From:** 5.1.2e @minvws.nl>  
**Date:** Friday, 29 September 2023 at 12:08  
**To:** 5.1.2e <5.1.2i@NFU.nl>,  
 5.1.2e @minvws.nl>, 5.1.2e  
 5.1.2e @minvws.nl>, 5.1.2e - NFU <5.1.2e@NFU.nl>, 5.1.2e  
 <5.1.2e>, 5.1.2e - NFU <5.1.2e@NFU.nl>, 5.1.2e  
 5.1.2e  
**Cc:** 5.1.2e @minvws.nl>, 5.1.2e  
 5.1.2e @minvws.nl>, 5.1.2e - NFU 5.1.2e@nfu.nl>, Zeldzameaandoeningen  
 <5.1.2i@nfu.nl>  
**Subject:** RE: RETOUR. BC | Adviezen 2023 ECZA

Hoi 5.1.2e

Ik probeerde je te bellen, maar ik kreeg je niet te pakken. Zou je mij willen terugbellen? Mijn telefoonnummer is: 06 5.1.2e

Het gaat om de bijlagenformulieren. Ik vroeg me af of het wel mogelijk is om de aanpassingen voor de partnerorganisaties handmatig te doen? Sinds de aanpassing in de Beleidsvisie is er een onderscheid gekomen in deze ronde in de begrippen partnerorganisatie en samenwerkingsverband. De bijlagenformulieren zoals door jullie opgesteld, sluiten aan bij het begrip samenwerkingsverband en niet bij een partnerorganisatie. Juridisch is het niet juist om een bijlagenformulier te sturen naar een partnerorganisatie met de naam van de "penvoerder" want de Beleidsvisie gaat uit van de situatie dat een "penvoerder" alleen van toepassing is bij een samenwerkingsverband. Partnerorganisaties zijn gelijkwaardig en dienen daarom allebei apart en zelfstandig een aanvraag in.

Met vriendelijke groet,

5.1.2e

Juridisch beleidsadviseur

Directie Curatieve Zorg (CZ)

Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport

Parnassusplein 5 | 2511 VX | Den Haag

Postbus 20350 | 2500 EJ | Den Haag

M +31 (0)6 5.1.2e | 070- 5.1.2e

E 5.1.2e @minvws.nl

**Van:** 5.1.2e <5.1.2i@NFU.nl>

**Verzonden:** donderdag 28 september 2023 14:26

**Aan:** 5.1.2e @minvws.nl; 5.1.2e  
 5.1.2e @minvws.nl; 5.1.2e - NFU <5.1.2e@NFU.nl>; 5.1.2e  
 5.1.2e 5.1.2e - NFU <5.1.2e@NFU.nl>; 5.1.2e  
 5.1.2e  
**CC:** 5.1.2e @minvws.nl; 5.1.2e @minvws.nl;  
 5.1.2e @minvws.nl; 5.1.2e - NFU <5.1.2e@nfu.nl>;  
 Zeldzameaandoeningen <5.1.2i@nfu.nl>

**Onderwerp:** Re: RETOUR. BC | Adviezen 2023 ECZA

Hoi 5.1.2e

Dank voor je e-mail. Het is zeker mogelijk om de bijlagenformulieren

Alle bijlagenformulieren van de aanvragen zijn gekoppeld aan de hoofdaanvrager (in AIMS is dat de penvoerder). We hebben hier gisteren ook over gesproken: er is geen bijlagenformulier gekoppeld aan de partnerorganisaties. We hebben deze formulieren dus ook niet. Vorig jaar zijn de bijlagenformulieren die zijn opgesteld n.a.v. de aanvraag van de penvoerder ook naar de partnerorganisaties gestuurd - wellicht bedoel je dat? We hebben het even nagekeken en we zien bijvoorbeeld dat vorig jaar het Bartimeus (partnerorganisatie) het bijlagenformulier van het UMC Utrecht heeft ontvangen.

Als bovenstaande niet duidelijk is kunnen we ook einde van de middag even bellen?

Hartelijke groet,

5.1.2e

**Van:** 5.1.2e @minvws.nl>

**Verzonden:** donderdag 28 september 2023 12:18

**Aan:** 5.1.2e @minvws.nl; 5.1.2e - NFU <5.1.2e@NFU.nl>;  
 5.1.2e; 5.1.2e - NFU <5.1.2e@NFU.nl>; 5.1.2e  
 5.1.2e  
**CC:** 5.1.2e @minvws.nl; 5.1.2e @minvws.nl;  
 5.1.2e @minvws.nl; 5.1.2e - NFU <5.1.2e@nfu.nl>;  
 5.1.2e 5.1.2i @NFU.nl>;

Zeldzameaandoeningen <[redacted] 5.1.2i [redacted]@nfu.nl>

**Onderwerp:** RE: RETOUR. BC | Adviezen 2023 ECZA

Hoi allen,

Hierbij stuur ik, naar aanleiding van ons overleg van afgelopen woensdag, nog 1 aanvulling:

- Graag ontvangen wij ook nog de bijlagenformulieren van de partnerorganisaties. Vorig jaar is met [redacted] 5.1.2e en [redacted] 5.1.2e afgesproken dat ook de bijlagenformulieren van beide organisaties worden opgemaakt en verstuurd. Dit komt doordat de beleidsvisie is aangepast.

Graag ontvangen wij de bijlagenformulieren van alle partnerorganisaties, van het LUMC en MUMC (zoals besproken in het overleg) en de aangepaste brief uiterlijk maandagmiddag. Is dit voor jullie mogelijk?

Groet,

[redacted] 5.1.2e

---

**Van:** [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>

**Verzonden:** dinsdag 26 september 2023 16:18

**Aan:** [redacted] 5.1.2e - NFU <[redacted] 5.1.2e [redacted]@NFU.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted];

[redacted] 5.1.2e [redacted] - NFU <[redacted] 5.1.2e [redacted]@NFU.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted]

[redacted] 5.1.2e [redacted]

**CC:** [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>;

[redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted]

<[redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e - NFU <[redacted] 5.1.2e [redacted]@nfu.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted]

<[redacted] 5.1.2i [redacted]@NFU.nl>; Zeldzameaandoeningen

<[redacted] 5.1.2i [redacted]@nfu.nl>

**Onderwerp:** RE: RETOUR. BC | Adviezen 2023 ECZA

Nog 1 aanvulling:

- Princes Maxima Centrum: beoordeling van orpha code 98057 ontbreekt bij het beoordelingsformulier Aims ID 1000555. Is deze orpha code ook ingetrokken?

Groet!

---

**Van:** [redacted] 5.1.2e [redacted]

**Verzonden:** dinsdag 26 september 2023 15:30

**Aan:** [redacted] 5.1.2e [redacted] - NFU' <[redacted] 5.1.2e [redacted]@NFU.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted];

[redacted] 5.1.2e [redacted] - NFU <[redacted] 5.1.2e [redacted]@NFU.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted]

[redacted] 5.1.2e [redacted]

**CC:** [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>;

[redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted]

<[redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl>; [redacted] 5.1.2e - NFU <[redacted] 5.1.2e [redacted]@nfu.nl>; [redacted] 5.1.2e [redacted]

<[redacted] 5.1.2i [redacted]@NFU.nl>; Zeldzameaandoeningen

<[redacted] 5.1.2i [redacted]@nfu.nl>

**Onderwerp:** RE: RETOUR. BC | Adviezen 2023 ECZA

Beste 5.1.2e

Dank voor de antwoorden!

We hebben nog een aantal punten op basis van de opmerkingen:

- Vanuit een vergewisplicht hebben wij de documenten (mailtjes of andere vorm) nodig waarin de betreffende instellingen aangeven dat zij hun aanvraag hebben ingetrokken (dit geldt voor alle centra waarbij jullie aangeven dat het ontbrekende bijlageformulier voorkomt uit een terugtrekking)
- LUMC AIMS 996109: naam in aanvraag formulier: Leiden UMC Expert Center for Rare Hematological Malignancies komt niet overeen met bijlage formulier, kan dit nog worden aangepast?
- Jullie geven aan dat LUMC AIMS ID 997060 is teruggetrokken. Klopt het dat ook Amsterdam UMC AIMS 997060 heeft teruggetrokken? (partnerorganisatie van LUMC in deze) Hier is nm ook geen bijlageform van. Zo ja, dan graag ook hiervan de documentatie.
- NKI AIMS ID 997446: lijkt ons dat deze toch aan NKI moet worden gericht, ondanks dat Amsterdam UMC partnerorganisatie is
- CWZ: idem, ook richten aan CWZ.
- MUMC AIMS 1004360, bijlageformulier ronde 2023 hebben we toch nodig om alles tegelijk uit te kunnen sturen (ivm vergewisplicht tav het oordeel).
- In de aanbestedingsbrief staan 2 kleine dingen die we graag willen aanpassen aan de laatste zin van de 2<sup>e</sup> alinea:
  - ip weghalen: 'en waar mogelijk'.
  - 'Beleidsbrief' aanpassen naar 'Beleidsvisie'

Dank en tot morgen online,

Hg

5.1.2e

**Van:** 5.1.2e - NFU <5.1.2e@NFU.nl>

**Verzonden:** maandag 25 september 2023 09:07

**Aan:** 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e >;

5.1.2e - NFU 5.1.2e @NFU.nl>; 5.1.2e

5.1.2e

**CC:** 5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e @minvws.nl>;

5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e @minvws.nl>;

5.1.2e @minvws.nl>; 5.1.2e - NFU <5.1.2e@nfu.nl>;

5.1.2e 5.1.2i @NFU.nl>;

Zeldzameaandoeningen 5.1.2i @nfu.nl>

**Onderwerp:** RETOUR. BC | Adviezen 2023 ECZA

Beste 5.1.2e et al,

Zeer veel dank voor dit heldere overzicht met jullie vragen en opmerkingen!

We hebben er inmiddels al (grotendeels) naar kunnen kijken en in overleg met 5.1.2e



stuur ik graag alvast bijgaand bestand met ons antwoord op jullie vragen. De ontbrekende bijlagenformulieren zijn in veel gevallen teruggetrokken aanvragen. Voor enkele vragen (in de excel met rood gemarkeerd) heb ik nog een vraag uitstaan. Hier hoop ik uiterlijk morgenvroeg op terug te kunnen komen, maar dan kunnen jullie in elk geval alvast verder.

Zouden jullie ons ook een nieuwe beveiligde link kunnen sturen voor de nieuwe bijlagenformulieren?

Met vriendelijke groet,

5.1.2e

---

**From:** 5.1.2e <[redacted]@minvws.nl>

**Date:** Thursday, 21 September 2023 at 16:18

**To:** 5.1.2e <[redacted]>, 5.1.2e - NFU

5.1.2e <[redacted]@NFU.nl>, 5.1.2e - NFU <[redacted]@NFU.nl>, 5.1.2e

5.1.2e

**Cc:** 5.1.2e <[redacted]@minvws.nl>, 5.1.2e

<[redacted]@minvws.nl>, 5.1.2e <[redacted]@minvws.nl>, 5.1.2e

5.1.2e <[redacted]@minvws.nl>, 5.1.2e

5.1.2e <[redacted]@minvws.nl>

**Subject:** Adviezen 2023 ECZA

Beste allen,

Allereerst veel dank voor alle adviezen! Dat moet een hele bevalling zijn geweest.

Wij zijn druk bezig met het opstellen van alle beschikkingen. We hebben een aantal opmerkingen welke we in de bijlage hebben gezet. Dit gaat deels over onduidelijkheden en deels over ontbrekende gegevens. We hebben in de bijlage zo duidelijk mogelijk geprobeerd aan te geven wat we precies bedoelen. Geef vooral gelijk aan als dit niet duidelijk is.

Ik snap dat het kort dag is, maar het zou heel mooi zijn als wij komende **dinsdagochtend 26 september** een terugkoppeling kunnen krijgen op deze opmerkingen zodat we zsm weer verder kunnen met de beschikkingen naar aanleiding van de aanvullingen van het beoordelingscomité. Is er een mogelijkheid dan een online meeting te plannen?

Een deel van de opmerkingen betreft ontbrekende **bijlageformulieren**. Lukt het deze zsm al op te sturen, liefst al morgenochtend dan kunnen we deze al verwerken!

Groet en dank,

5.1.2e

5.1.2e

team Medisch Specialistische zorg, CZ, ministerie van VWS

Tel. 06- 5.1.2e

5.1.2e



**Van:** 5.1.2e - NFU  
**Aan:** 5.1.2e  
**Cc:** 5.1.2e 5.1.2e - NFU  
**Onderwerp:** Aangepaste brief BC ECZA 2023  
**Datum:** maandag 2 oktober 2023 05:32:02  
**Bijlagen:** [image001.jpg](#)  
[23.01966 VWS Advies beoordelingscomite expertisecentra zeldzame aandoeningen 2023.pdf](#)

---

Beste 5.1.2e en 5.1.2e

In de bijlage vinden jullie alvast de aangepaste aanbiedingsbrief van het comité.  
Kunnen jullie ons weer een link bezorgen voor de Bijlagenformulieren?

Alvast dank!

Met vriendelijke groet,

5.1.2e  
5.1.2e Beoordelingscomité Expertisecentra Zeldzame Aandoeningen (ECZA)



Oudlaan 4 | Postbus 9696, 3506 GR UTRECHT

M +31 (0)6 5.1.2e | 5.1.2e [@nfu.nl](mailto:5.1.2e@nfu.nl)

T +31 (0)30 5.1.2e [www.nfu.nl](http://www.nfu.nl)

Volg ons op [LinkedIn](#)

**Van:** 5.1.2e - NFU  
**Aan:** 5.1.2e  
**Cc:** 5.1.2e - NFU  
**Onderwerp:** RE: Aanpassing bijlageform MUMC  
**Datum:** woensdag 4 oktober 2023 16:33:40  
**Bijlagen:** [1004360 - Bijlagenformulier 3 - ECZA 2023.pdf](#)

---

Hoi 5.1.2e

Okay, zie bijlage .

Dan maar even zo over de e-mail.

Hartelijke groet,

5.1.2e

---

**Van:** 5.1.2e @minvws.nl>

**Verzonden:** woensdag 4 oktober 2023 16:24

**Aan:** 5.1.2e - NFU <5.1.2e@NFU.nl>

**CC:** 5.1.2e - NFU <5.1.2e@NFU.nl>

**Onderwerp:** Aanpassing bijlageform MUMC

**Urgentie:** Hoog

Ha 5.1.2e

In het bijlage formulier van MUMC staat onderstaande tekst. De geel gearceerde tekst moet er echter uit daar deze bezwaarzaak (van ronde 2022) niet is afgerond. Kan je dit **uiterlijk morgen 09h** opsturen.

Dank

Groet 5.1.2e

Het Beoordelingscomité adviseert de aanvraag inzake ORPHA:68380 af te wijzen. **Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift ziet het**

**Beoordelingscomité geen aanleiding om het eerder gegeven advies aan te passen.** De expertise van dit centrum zit vooral in research, met goede wetenschappelijke prestaties. Het klinische deel is minder goed ontwikkeld. Voor het verkrijgen van een erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoeningen, is een team dat gespecialiseerd is, in de volle breedte van de aandoening(en), nodig.

Uit de aanvraag wordt onvoldoende duidelijk of de personen uit het multidisciplinaire behandelteam specialist zijn op het gebied van mitochondriële ziekten. De klinici van het centrum hebben geen prominente rol in de wetenschappelijke publicaties. De rol van de genoemde klinici in het patiënt gebonden onderzoek is onvoldoende duidelijk.

Het is niet duidelijk in hoeverre het MUMC+ team aan de ontwikkeling van internationale (klinische) richtlijnen heeft bijgedragen.

# Bijlageformulier

## 1. Onderbouwing

1.1 Gegevens aanvraag		
Instelling:	Maastricht UMC+	
AIMS ID:	1004360	
Aanvraagnummer:	I-14-4	
Naam (kandidaat) expertisecentrum:	Maastricht UMC+ Center of Expertise for Mitochondrial Diseases	
Naam 1e contactpersoon:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
Type aanvraag:	Nieuw centrum	
Toelichting bij type aanvraag:		
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door de minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
ORPHA:68380	Mitochondrial diseases	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicatoren		
Indicatoren	Centrum geheel	
2: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Ja	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Nee	
9.2: Inbreng patiëntenorganisatie(s)	Ja	
11.1, 11.2 en 11.3: Informatievoorziening	Ja	
12.2: Bijgedragen aan ERN	Nee	

## 2. Indicatoren per aandoening

**2.1.1 - 1 - Indicatoren**

Condition:	Mitochondrial diseases		Orphacode:	ORPHA:68380	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Nee	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	Nee	6.1 en 6.2: Onderzoek:	Ja

**2.2.1 - 2 - Indicatoren**

Condition:			Orphacode:		
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:		1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	

**3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité****3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité**

5.1.5

**4. Aanvullende bevindingen van patiëntenorganisatie(s)****4.1 Aanvullende bevindingen van patiëntenorganisatie(s)**

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5

5.1.5

Buiten verzoek

Van: [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl&gt;

Verzonden: maandag 1 juli 2024 15:19

Aan: [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl&gt;; [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl&gt;

CC: [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl&gt;; [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl&gt;; [redacted] 5.1.2e [redacted]@minvws.nl&gt;

Onderwerp: RE: Bijpraten Ecza

Ha [redacted] 5.1.2e

Hieronder een beschrijving en een kleine aanpassing van de functie titels, ik stuur dit nu ook separaat naar NFU voor laatste check, **graag nog even akkoord van NFU wachten.**

Groet,

[redacted] 5.1.2e

--

Samenstelling en werkwijze beoordelingscomité

De materiële beoordeling van de aanvragen om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen vereist specifieke expertise en deskundigheid op het gebied van zeldzame aandoeningen. Daarnaast bestaat de wens om een kritisch oordeel te krijgen en om een onafhankelijk advies te verkrijgen over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Daartoe worden externe adviseurs ingezet die deelnemen in een beoordelingscomité. De advisering wordt verricht op basis van deze beleidsvisie en de bijbehorende bijlage.

De voorzitter van het beoordelingscomité wordt door de minister aangewezen op voordracht van het bestuur van de NFU, gehoord hebbende het advies van vertegenwoordigers van de samenwerkende topklinische ziekenhuizen, de algemene ziekenhuizen, de VSOP en Orphanet-NL. De voorzitter stelt vervolgens het beoordelingscomité samen op advies van dezelfde vertegenwoordigers en houdt daarbij rekening met een evenredige representatie uit verschillende categorieën van instellingen waar ECZA's zijn gevestigd. Dit betreft met name de universitair medische centra en de topklinische ziekenhuizen. Het beoordelingscomité omvat naast de voorzitter met inhoudelijke expertise op het terrein van zeldzame aandoeningen minimaal twee leden met algemene expertise op (clusters) van zeldzame aandoeningen, afkomstig uit de Wetenschappelijk Advies Raad en twee leden op voordracht van de VSOP, met kennis van het veld van zeldzame aandoeningen, de betreffende patiëntenorganisaties en het patiëntperspectief. De adviezen van de referenten en patiëntenorganisaties worden naar het beoordelingscomité gestuurd. Het beoordelingscomité komt mede op basis van deze adviezen tot een gewogen, eigenstandig en gemotiveerd advies ten aanzien van de aanvraag van het kandidaat ECZA.

De samenstelling van het comité 2021 (5 leden):

Voorzitter: Medisch specialist met als aandachtsgebied endocrinologie

Medisch inhoudelijke leden: Medisch specialist met als aandachtsgebied endocrinologie; medisch specialist met als aandachtsgebied klinische genetica.

2 leden vanuit patiëntenperspectief

De samenstelling van het comité 2022 (5 leden):

Voorzitter: Medisch specialist met als aandachtsgebied klinische genetica



Medisch inhoudelijke leden: Medisch specialist met als aandachtsgebied endocrinologie; medisch specialist met als aandachtsgebied klinische genetica.  
2 leden vanuit patientenperspectief

3754317

De samenstelling van het comité 2023 (5 leden):

Voorzitter: Medisch specialist met als aandachtsgebied klinische genetica

Medisch inhoudelijke leden: Medisch specialist met als aandachtsgebied endocrinologie; medisch specialist met als aandachtsgebied hematologie.

2 leden vanuit patientenperspectief

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek

Buiten verzoek



Maxima Medisch Centrum	
201356	SolviMáx, Center of Excellence for ACNES
G-14-9	5.1.2e

#### Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Anterior cutaneous nerveentrapment syndrome	ORPHA:51890	<i>rejected</i>

#### Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:51890	JA	JA

Toelichting Ingangstoets
<p><i>Initiële toelichting:</i></p> <p><i>Er is niet aangevraagd voor een ERN subthema.</i></p> <p><i>Er had aangevraagd kunnen worden voor het EURO-NMD subthema 'Acquired neuropathies'.</i></p> <p>Het beoordelingscomité heeft op verzoek van het Ministerie van VWS uw aanvraag opnieuw besproken, uw argumenten hierbij gewogen en besloten haar advies te handhaven.</p> <p>De belangrijkste punten die tot dit besluit hebben geleid zijn:</p> <p>Zoals in de vooraanmeldingsprocedure aan de heer van Dam is geadviseerd en door hem aan de aanvrager is teruggekoppeld, past de aanvraag op basis van de Orphanet classificatie binnen het EURO-NMD subthema 'Acquired neuropathies'.</p> <p>Het is inderdaad niet verplicht om dit advies op te volgen, maar aanvraag op het niveau van een ERN subthema is wel verplicht (zie paragraaf "ingangstoets" in de VWS beleidsvisie, zoals gepubliceerd in de <a href="#">Staatscourant</a>).</p>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Máxima MC  
t.a.v. Raad van Bestuur / de heer 5.1.2e  
Postbus 7777  
5500 MB Veldhoven

**Secretaris-generaal / plv.  
Secretaris-generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79 11  
F 070 340 78 34  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e

Jurist

T 070- 5.1.2e  
E 5.1.2e@minvws.nl

**Kenmerk**  
DWJZ-2021000859

**Uw brief**

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Datum 21 april 2022  
Betreft Beslissing op bezwaar

Geachte heer 5.1.2e

Hierbij ontvangt u de beslissing op het bezwaar van 23 augustus 2021 dat u namens Máxima MC heeft gemaakt tegen mijn besluit van 20 juli 2021 met kenmerk 3232111-1013032. Dit besluit gaat over de afwijzing van de aanvraag inzake erkenning van het expertisecentrum 'SolviMáx, Center of Excellence for ACNES' (hierna: SolviMáx).

In deze brief leest u eerst wat mijn beslissing op uw bezwaar is. Daarna volgt de uitleg. De uitleg bestaat uit een overzicht van het verloop van de procedure en mijn overwegingen naar aanleiding van uw bezwaar. Aan het einde van de brief staat wat u kunt doen als u het niet eens bent met deze beslissing op bezwaar. In de bijlage kunt u de regelgeving die op uw zaak van toepassing is nalezen.

### Beslissing op uw bezwaar

Ik verklaar uw bezwaar ongegrond. Dit betekent dat de afwijzing van 20 juli 2021 in stand blijft.

### Verloop van de procedure

Op 31 maart 2021 heb ik uw aanvraag ontvangen voor een erkenning van SolviMáx om als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Met het besluit van 20 juli 2021 is uw verzoek afgewezen. Daartegen heeft u bezwaar gemaakt.

Op 6 september 2021 heb ik van u een ingevuld antwoordformulier ontvangen. Hierop heeft u laten weten dat u uw bezwaar wilt toelichten tijdens een hoorzitting.

Op 24 februari 2022 heeft een videohoorzitting plaatsgevonden. Namens u waren 5.1.2e en 5.1.2e aanwezig om het bezwaar toe te lichten. Namens het beoordelingscomité was 5.1.2e aanwezig. Namens het ministerie waren 5.1.2e



5.1.2e en 5.1.2e van de directie Curatieve Zorg aanwezig. De hoorzitting werd geleid door behandelend jurist 5.1.2e

**Secretaris-generaal / plv.  
Secretaris-generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

### **Uw bezwaar**

U hebt in uw bezwaarschrift en tijdens de hoorzitting – kort samengevat – de volgende redenen aangevoerd waarom u het niet eens bent met het besluit van 20 juli 2021.

**Kenmerk**  
DWJZ-2021000859

- ACNES is een ziektebeeld dat volgens u niet in een van de subthema's past. Ook het aangeraden NEURO-NMD subthema 'Acquired neuropathies' zou volgens u niet goed passen.
- Aansluiten bij het Europees Referentienetwerk (hierna: ERN) ERNICA, zoals eerder in de procedure voorgesteld, lijkt u evenmin passend.
- Volgens uw contactpersoon van de Samenwerkende Topklinische opleidingsZiekenhuizen (STZ) zou een aanvraag voor een ERN-subthema geen noodzaak zijn.
- U stelt dat de eis om een aanvraag te doen op het niveau van subthema niet van toepassing is als er geen geschikt subthema is binnen bestaand ERN en dat dit in uw geval van toepassing is.
- U heeft vijf jaar geleden bij Orphanet de huidige classificatie van ACNES aangevraagd. U heeft het gevoel daarop afgerekend te worden.
- Vragen en consulten over ACNES komen vanuit zorgverleners uit heel Europa en zelfs daarbuiten. Voor zover u weet bent u het enige centrum dat zich specifiek richt op dit ziektebeeld. Het is dan ook belangrijk dat SolviMáx wordt erkend als expertisecentrum, zodat het ook vindbaar blijft voor zorgverleners en patiënten.
- Een erkenning voor SolviMáx kan helpen om Europese samenwerking met betrekking tot ACNES te verbeteren.

### **Mijn overwegingen over uw bezwaar**

In de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen (hierna: Beleidsvisie) wordt de procedure voor het verkrijgen van een erkenning als ECZA beschreven. De beoordeling van de aanvragen vindt kort gezegd plaats door middel van twee toetsen, de ingangstoets – waarbij aan formele eisen wordt getoetst – en de materiële toets – waarbij aan materiële eisen wordt getoetst.

De aanvraag met betrekking tot SolviMáx voldeed volgens het advies van het beoordelingscomité niet aan de eis dat het kandidaat-ECZA ten minste één aandoening dient op te nemen die minimaal het niveau van een ERN subthema betreft.

Met het besluit van 20 juli 2021 heb ik uw aanvraag met betrekking tot SolviMáx afgewezen op grond van de ingangstoets. Daarbij heb ik het advies van het beoordelingscomité gevolgd.

Indien een besluit van een bestuursorgaan berust op een advies van een deskundige, zoals een beoordelingscomité, dient het betreffende bestuursorgaan zich ervan te vergewissen of dit advies op zorgvuldige wijze tot stand is gekomen, de redenering daarin begrijpelijk is en de getrokken conclusies daarop aansluiten. Deze verplichting is neergelegd in artikel 3:9 van de Awb voor de wettelijk adviseur en volgt uit artikel 3:2 van de Awb voor andere adviseurs. Als een advies





als zorgvuldig kan worden aangemerkt, mag het bestuursorgaan in beginsel afgaan op dit advies.

In de onderhavige zaak is het advies van het beoordelingscomité terecht gevolgd. De aanvraag voor een erkenning voor SolviMáx is gedaan met ACNES, Orphacode 51890. Niet in geschil is dat deze aandoening bij geen enkele ERN een aandoening op subthemaniveau is en dat de aanvraag daarmee niet voldoet aan een van de eisen van de ingangstoets.

Zoals u heeft aangevoerd is er een uitzondering op het subthema-vereiste van toepassing indien er op het moment van erkenning voor het betreffende expertisegebied geen subthema bestaat voor de betreffende ziektebeelden binnen een bestaand ERN of wanneer er nog geen ERN voor dit expertisegebied bestaat. Deze uitzondering is in deze zaak niet van toepassing omdat een aanvraag gedaan had kunnen worden op het niveau van het EURO-NMD subthema 'Acquired neuropathies'.

Dat de aandoening waarvoor een erkenning is aangevraagd op onderdelen verschilt van andere aandoeningen die vallen onder subthema 'Acquired neuropathies' doet niet aan af aan het bovenstaande, aangezien de Beleidsvisie voor dergelijke situaties geen uitzondering bevat.

Op grond van de Algemene wet bestuursrecht mogen de voor een of meer belanghebbenden nadelige gevolgen van een besluit niet onevenredig zijn in verhouding tot de met het besluit te dienen doelen.<sup>1</sup> Daar is in dit geval geen sprake van om de volgende redenen.

Het doel van de aanvraag voor erkenning is aansluiting bij een ERN. Aangezien de indeling van aandoeningen in subthema's door de ERN's zelf wordt gedaan, in veel gevallen op grond van Orphanetclassificaties, wordt deze indeling aangehouden bij het beoordelen van de aanvragen. Een belangrijke reden voor het vereiste dat een aanvraag tenminste een aandoening op het niveau van een ERN-subthema moet bevatten, is om expertisecentra enigszins te groeperen, zodat de ERN's organiseerbaar blijven. Deze wens tot groepering komt weer voort uit de ERN's zelf en de Europese Commissie.

Het belang van expertisecentra om – zoals voorheen gebruikelijk was – meer vrijheid te hebben bij het vormgeven van hun aanvraag om erkenning is minder zwaarwegend in verhouding tot dit doel. Immers, indien een expertisecentrum wel kiest om in zijn aanvraag aan te sluiten bij een reeds bestaand subthema zal het centrum wellicht in een bredere context moeten functioneren dan hij wenst, maar dat wil niet zeggen dat de erkenning hierdoor onbruikbaar is. Zo bestaan er voldoende mogelijkheden voor ECZA's om zich te profileren op specifieke expertises binnen het bredere ERN subthema. Er is dus geen sprake van dat u wordt 'afgerekend' op het aanvragen van de huidige Orphanetclassificatie van ACNES. Het staat u vanzelfsprekend vrij om een aanvraag te doen om de classificatie van ACNES aan te passen. Daarnaast is het mogelijk om bij ERN's te vragen om bepaalde aandoeningen als subthema aan te wijzen.

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

**Kenmerk**  
 DWJZ-2021000859

<sup>1</sup> Artikel 3:4, tweede lid.



**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

**Kenmerk**  
 DWJZ-2021000859

Bovendien kan een centrum ook zonder erkenning zijn werk blijven doen op nationaal niveau en staat het SolviMáx vrij om op eigen gelegenheid samenwerkingen met andere centra aan te gaan. De praktische gevolgen van het besluit tot afwijzing van de aanvraag tot erkenning zijn in die zin beperkt te noemen, althans niet onevenredig tot het doel van de Beleidsvisie.

Dat uw contactpersoon van STZ zou hebben gezegd dat een aanvraag voor een ERN-subthema geen noodzaak was, doet aan het bovenstaande niet af. Voor zover u met deze bezwaargrond een beroep doet op het vertrouwensbeginsel overweeg ik het volgende. Voor een geslaagd beroep op het vertrouwensbeginsel is vereist dat u aannemelijk maakt 'dat van de zijde van de overheid toezeggingen of andere uitspraken zijn gedaan of gedragingen zijn verricht waaruit u in de gegeven omstandigheden redelijkerwijs kon en mocht afleiden of en zo ja, hoe het bestuursorgaan in een concreet geval een bevoegdheid zou uitoefenen'.<sup>2</sup> Dat betekent onder meer dat voor zover een dergelijke toezegging zou zijn gedaan, deze toezegging aan het bevoegde bestuursorgaan, in dit geval het ministerie van VWS, moet kunnen worden toegerekend.<sup>3</sup> Daar is in dit geval geen sprake van, omdat het geen medewerker van het ministerie van VWS betrof. Uitspraken van medewerkers van deze organisatie kunnen in beginsel niet aan het ministerie van VWS worden toegerekend.

Ten overvloede benadruk ik dat de afwijzing van de aanvraag tot erkenning niets zegt over de kwaliteit van het centrum.

### **Conclusie**

Uw bezwaar is ongegrond. Ik handhaaf daarom het besluit van 20 juli 2021.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid,  
 Welzijn en Sport,  
 namens deze,  
 clusterhoofd directie Wetgeving en Juridische Zaken,

5.1.2e

<sup>2</sup> ABRvS 24 december 2019, 201900570/1/A2.

<sup>3</sup> ABRvS 29 mei 2019, 201802496/1/A1.

**Bent u het niet eens met deze beslissing op uw bezwaar?**

U kunt tegen deze beslissing op bezwaar beroep instellen bij de sector bestuursrecht van de rechtbank binnen het rechtsgebied waarvan u uw woonplaats in Nederland heeft. Als u geen woonplaats in Nederland heeft, dan kunt u beroep instellen bij rechtbank Den Haag.

Het beroepschrift moet binnen zes weken na de dag waarop de beschikking u is toegezonden aan de rechtbank worden gestuurd. U kunt ook digitaal beroep instellen via [mijn.rechtspraak.nl](http://mijn.rechtspraak.nl). Daarvoor moet u wel beschikken over een elektronische handtekening (DigiD).

Het beroepschrift moet zijn ondertekend en bevat ten minste de naam en adres van de indiener, de dagtekening, de omschrijving van het besluit waartegen het beroep is gericht, zo mogelijk een afschrift van dit besluit, en de redenen waarom u het niet eens bent met de beslissing op bezwaar. De indiener van het beroepschrift moet griffierecht betalen aan de rechtbank. Nadere informatie over de hoogte van het griffierecht en de wijze van betalen wordt door de griffie van de rechtbank verstrekt en kunt u vinden op [www.rechtspraak.nl](http://www.rechtspraak.nl).

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

**Kenmerk**  
DWJZ-2021000859





## Bijlage: relevante regelgeving

### *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen*

#### Relevante definities

- zeldzame aandoening: aandoening die minder dan 1 op de 2.000 personen heeft en die vermeld staat in het classificatiesysteem Orphanet.
- beoordelingscomité: commissie van externe experts die in opdracht van de minister adviseert over de aanvraag van een kandidaat ECZA om als ECZA te worden erkend.
- ERN: Europees referentienetwerk van zorgaanbieders binnen de Europese Unie, op het gebied van zeldzame aandoeningen;

#### De eisen voor de ingangstoets:

- De expertise waarvoor erkenning als ECZA wordt gevraagd heeft betrekking op een of meerdere zeldzame aandoeningen, die vermeld staan in het classificatiesysteem Orphanet;
- Het kandidaat ECZA stelt integrale expertise te hebben voor een zeldzame aandoening. Een interventie of specifieke behandeling (zoals bijv. robotchirurgie) wordt niet als een zeldzame aandoening aangemerkt evenmin expertise voor een aandoening die slechts in een bepaalde leeftijdscategorie of levensfase (bv. op kinderleeftijd of tijdens een zwangerschap) zelden voorkomt;
- Het betreft een of meerdere zeldzame aandoeningen waarvoor één of meerdere onderdelen van de instelling niet al een erkenning hebben als ECZA voor de desbetreffende zeldzame aandoening op 1 of 2 hogere niveaus in de Orphanetclassificatie (bijvoorbeeld al erkenning op een overkoepelend cluster van aandoeningen waar deze aandoening(en) onder vallen);
- Het kandidaat ECZA heeft ten minste één aandoening opgenomen dat (sic) minimaal het niveau van een ERN subthema betreft;
- Binnen één subthema van een ERN kan door een instelling slechts ten behoeve van één kandidaat ECZA erkenning worden aangevraagd.

Het niet voldoen aan bovenstaande eisen wordt vermeld in het advies van het beoordelingscomité en leidt tot een afwijzing van de aanvraag van de instelling. Dit is niet het geval voor de laatste twee eisen indien er op het moment van erkenning voor het betreffende expertisegebied geen subthema bestaat voor de betreffende ziektebeelden binnen een bestaand ERN of wanneer er nog geen ERN voor dit expertisegebied bestaat.

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

**Kenmerk**  
 DWJZ-2021000859



**Beoordelingscomité expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen**

Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
De heer H.M. de Jonge  
Postbus 20350  
2500 EJ DEN HAAG

Betreft Advies Beoordelingscomité ingangstoets EC zeldzame aandoeningen 2021 na bezwaar  
Datum 7-10-2021  
Ons kenmerk 21.02551/ 5.1.2e

Geachte heer De Jonge,

In 2019 heeft de NFU van het ministerie van VWS de opdracht gekregen om, in navolging op voorgaande subsidietrajecten, te adviseren over de formele erkenning van Nederlandse expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. Hiertoe is een beoordelingscomité ingesteld en is in januari 2021 gestart met het uitvoeren van een beoordelingsprocedure. In uw beleidsbrief 'beleid ten aanzien van (expertisecentra voor) zeldzame aandoeningen' van januari 2021 (kenmerk 1801486-216176-CZ) heeft u aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen.

Een van deze eisen is dat het kandidaat expertisecentrum moet voldoen aan de ingangstoets. In mei 2021 heeft het beoordelingscomité de kandidaat expertisecentra die zich hebben aangemeld voor de beoordelingsprocedure 2021 getoetst op de eisen behorende bij de ingangstoets. In juni 2021 hebben wij u per brief (kenmerk 21.01591/ 5.1.2e) geïnformeerd over het advies van het beoordelingscomité en wel om 13 van de kandidaat expertisecentra niet door te laten gaan naar de volgende stap in de beoordelingsprocedure, omdat zij niet voldoen aan de eisen van de ingangstoets.

Vervolgens hebben 10 van deze centra gebruik gemaakt van de mogelijkheid om bezwaar aan te tekenen tegen dit advies. Het beoordelingscomité heeft in lijn met de procedure de aanvragen opnieuw bekeken en de door de aanvragers aangeleverde argumenten besproken en gewogen. De uitkomst hiervan is dat het comité voor géén van de bezwaren reden ziet tot bijstelling van haar eerdere advies. De onderbouwing hiervoor treft u in de bijlagen.

./.



Beoordelingscomité expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen

Indien u dit advies overneemt verzoeken wij u de betreffende Raden van Bestuur van de instelling waartoe het kandidaat expertisecentrum behoort, hierover te informeren.

Met vriendelijke groet,

5.1.2e

5.1.2e

beoordelingscomité beoordelingsprocedure expertisecentra zeldzame aandoeningen

./ Bijlagen: Onderbouwing per centrum van het advies van het beoordelingscomité na bezwaar





Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Erasmus MC  
mevrouw 5.1.2e  
Postbus 2040  
3000 CA ROTTERDAM

Datum : 31 maart 2022  
Betreft : beslissing op bezwaar inzake Erasmus MC

Geachte heer 5.1.2e

Hieronder treft u aan mijn beslissing op het door u ingediende bezwaarschrift van 30 augustus 2021.

Over het bezwaarschrift heb ik advies gevraagd aan de VWS-commissie bezwaarschriften Awb. Een afschrift van het door de commissie uitgebrachte advies is als bijlage bij dit besluit bijgevoegd.

Ik heb vastgesteld dat het advies van de VWS-commissie bezwaarschriften Awb op zorgvuldige wijze tot stand is gekomen en kan mij vinden in de overwegingen van de commissie. Ik neem derhalve de overwegingen en de conclusie van het advies over en besluit als volgt.

## BESLISSING OP HET BEZWAARSCHRIFT

Het bezwaarschrift van 30 augustus 2021, gericht tegen het besluit van 20 juli 2021 kenmerk 3232-1013030-CZ, verklaar ik ongegrond.

## BEROEP

U kunt tegen deze beschikking beroep instellen bij de sector bestuursrecht van de rechtbank binnen het rechtsgebied waarin u uw woonplaats in Nederland heeft.

Het beroepschrift moet binnen zes weken na de dag waarop de beschikking u is toegezonden aan de rechtbank worden gestuurd. U kunt ook digitaal beroep instellen via <http://loket.rechtspraak.nl/bestuursrecht>. Daarvoor moet u wel beschikken over een elektronische handtekening (DigiD).

Het beroepschrift moet op grond van artikel 6:5 van de Algemene wet bestuursrecht zijn ondertekend en bevat ten minste de naam en adres van de indiener, de dagtekening, de omschrijving van het besluit waartegen het beroep is gericht, zo mogelijk een afschrift van dit besluit, en de gronden waarop het beroepschrift rust.

### Wetgeving en Juridische Zaken

Cluster 1 Bezwaar en beroep

Bezoekadres:  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79 11  
F 070 340 78 34  
[www.minvws.nl](http://www.minvws.nl)

### Inlichtingen bij

dhr. 5.1.2e  
5.1.2e [@minvws.nl](mailto:5.1.2e@minvws.nl)

T 070 5.1.2e  
F 070 5.1.2e

### Ons kenmerk

DWJZ-2021000871

### Bijlagen

1

### Uw brief

*Correspondentie uitsluitend richten aan het retouradres met vermelding van de datum en het kenmerk van deze brief.*



Van de indiener van het beroepschrift wordt griffierecht geheven door de griffier van de rechtbank. Nadere informatie over de hoogte van het griffierecht en de wijze van betalen wordt door de griffie van de rechtbank verstrekt.

**Wetgeving en Juridische Zaken**

Cluster 1 Bezwaar en beroep

**Ons kenmerk**

DWJZ-2021000871

Hoogachtend,  
de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport,  
namens deze,  
clusterhoofd directie Wetgeving en Juridische Zaken,

5.1.2e



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Trip Advocaten en Notarissen  
t.a.v. 5.1.2e  
Postbus 1105  
9701 BC Groningen

Datum 24 mei 2022  
Betreft Beslissing op bezwaar Universitair Medisch Centrum Groningen

Geachte mevrouw 5.1.2e

Hieronder treft u aan mijn beslissing op het door u namens het Universitair Medisch Centrum Groningen (hierna ook: bezwaarde) ingediende bezwaarschrift van 3 november 2021 tegen mijn besluit van 30 september 2021, met kenmerk 3261481-1015897-CZ. Dit besluit is bijgevoegd (**Bijlage 1**) bij deze beschikking.

Met deze brief wordt op uw bezwaar beslist.

## Besluit

Ik herroep het besluit van 30 september 2021 ten aanzien van de volgende centra:

- UMCG Center of Expertise for Pituitary Disorders
- UMCG Center of Expertise for Movement Disorders Groningen
- UMCG Center of Expertise for Hypophosphatemic Rickets
- UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy
- UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders
- UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders

Ik handhaaf het besluit van 30 september 2021 aangaande UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy, UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, en Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders, voor zover niet volledig aan uw bezwaar wordt tegemoetgekomen en de overige centra, te weten: UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases en UMCG Center of Expertise for Mastocytosis.

## Verloop van de procedure

Bij brief van 30 september 2021, met kenmerk 3261481-1015897-CZ heb ik u mijn besluit ten aanzien van uw aanvraag inzake de erkenning van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kenbaar gemaakt. Op 26 november 2021 heeft de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: de NFU) mij per brief (**Bijlage 2**) verzocht om aanvullende informatie, die met mogelijke bezwaarschriften wordt meegestuurd, eenmalig mee te laten wegen in de heroverweging.

Er is een extra bijeenkomst van het beoordelingscomité georganiseerd op

## Wetgeving en Juridische Zaken

Cluster 1 Bezwaar en beroep

Bezoekadres:  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79 11  
F 070 340 78 34  
www.minvws.nl

## Inlichtingen bij

5.1.2e

jurist

5.1.2e @minvws.nl

T 070

F 070 5.1.2e

## Ons kenmerk

DWJZ-2021001067

## Bijlagen

1

## Uw brief

*Correspondentie uitsluitend richten aan het retouradres met vermelding van de datum en het kenmerk van deze brief.*





7 december 2021 en het beoordelingscomité heeft – op basis van de opgestelde rapportages van referenten en patiëntenorganisaties en de aanvullende informatie - opnieuw geadviseerd over de betreffende expertisecentra.

**Wetgeving en Juridische Zaken**  
Cluster 1 Bezwaar en beroep

Per e-mail van 22 december 2021 is u het advies na heroverweging gestuurd en u medegedeeld dat ik voornemens ben om de beschikking d.d. 30 september 2021 conform deze herziene advisering te herroepen. Aan u is kenbaar gemaakt dat ten aanzien van de centra waarover overeenstemming is bereikt in de beslissing op het bezwaar het bestreden besluit van 30 september 2021 zal worden herroepen.

**Ons kenmerk**  
DWJZ-2021001067

Ik herroep daarom hierbij mijn beschikking d.d. 30 september 2021, kenmerk 3261481-1015897-CZ, op de volgende punten zoals hierna in het groen weergegeven:

AIMS ID	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
180574	UMCG Expertise Center for Movement Disorders Groningen	Autosomal recessive cerebellar ataxia	ORPHA:1172	approved
		Paroxysmal dyskinesia	ORPHA:1431	approved
		Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	ORPHA:157850	approved
		Focal, segmental or multifocal dystonia	ORPHA:1866	approved
		Progressive myoclonic epilepsy type 6	ORPHA:280620	approved
		Epilepsy and/or ataxia with myoclonus as major feature	ORPHA:306756	approved
		Hyperekplexia	ORPHA:306773	approved
		Myoclonus-dystonia syndrome	ORPHA:36899	approved
		Generalized isolated dystonia	ORPHA:376724	approved
		Neurodegeneration with brain iron accumulation	ORPHA:385	approved
		Huntington disease	ORPHA:399	approved
		Neurometabolic disease	ORPHA:68385	approved
		Psychogenic movement disorders	ORPHA:71519	approved
		Benign adult familial myoclonic epilepsy	ORPHA:86814	approved
		Autosomal dominant cerebellar ataxia	ORPHA:99	approved
183357	UMCG Center of Expertise for Hypophosphatemic Rickets	Hypophosphatemic Rickets	ORPHA:437	reject
		X-linked hypophosphatemia	ORPHA:89936	approved
180066	UMCG Center of Expertise for Pituitary Disorders	Pituitary deficiency	ORPHA:101957	approved
		Pituitary tumour	ORPHA:304055	approved
198125	UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy	POEMS syndrome	ORPHA:2905	reject
		Multiple myeloma	ORPHA:29073	approved
		Graft versus host disease	ORPHA:39812	reject
		Plasma cell leukemia	ORPHA:454714	reject
		Acute lymphoblastic leukemia	ORPHA:513	reject
		Acute myeloid leukemia	ORPHA:519	approved



		CAR T cell therapy-associated cytokine release syndrome	ORPHA:542323	reject
		Diffuse large B-cell lymphoma	ORPHA:544	approved
		Acute graft versus host disease	ORPHA:99920	reject
		Chronic graft versus host disease	ORPHA:99921	reject
180518	UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders	Adrenocortical carcinoma	ORPHA:1501	reject
		Rare primary hyperaldosteronism	ORPHA:181415	reject
		Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma	ORPHA:276621	reject
		Pheochromocytoma-paraganglioma	ORPHA:573163	approved
		Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080	reject
180872	UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	ORPHA:264580	reject
		Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	ORPHA:26791	reject
		Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency	ORPHA:366	approved
		Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	ORPHA:367	reject
		GSD due to liver glycogen phosphorylase deficiency	ORPHA:369	reject
		Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, severe neonatal type	ORPHA:394529	reject
		Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, mild type	ORPHA:394532	reject
		Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	ORPHA:42	approved
		Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	ORPHA:79174	reject
		Glycogen storage disease	ORPHA:79201	approved
		Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ia	ORPHA:79258	approved
		Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ib	ORPHA:79259	approved

# Wetgeving en Juridische Zaken

Cluster 1 Bezwaar en beroep

## Ons kenmerk

DWJZ-2021001067

In uw reactie van 12 januari 2022 heeft u aangegeven ten aanzien van de volgende kandidaat-ECZA het bezwaar te willen handhaven:

- UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders
- UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders
- UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases
- UMCG Center of Expertise for Genetic Endocrine Tumour Syndromes





- UMCG Center of Expertise for Mastocytosis

#### Wetgeving en Juridische Zaken

Cluster 1 Bezwaar en beroep

**Ons kenmerk**  
DWJZ-2021001067

Over het bezwaarschrift heb ik advies gevraagd aan de VWS-commissie bezwaarschriften Awb. De hoorzitting heeft plaatsgevonden op 24 maart 2022. Een afschrift van het door de commissie uitgebrachte advies is als **bijlage 3** bij dit besluit gevoegd.

Ik heb vastgesteld dat het advies van de VWS-commissie bezwaarschriften Awb op zorgvuldige wijze tot stand is gekomen en kan mij grotendeels vinden in de overwegingen van de commissie. Ik neem derhalve de overwegingen en de conclusie van het advies over, met uitzondering van het volgende:  
De VWS-bezwaarschriftencommissie Awb heeft mij geadviseerd ten aanzien van het centrum UMCG Center of Expertise for Mastocytosis nader advies te vragen aan het beoordelingscomité danwel de op 11 maart 2022 alsnog geleverde stukken te herbeoordelen en aan de hand hiervan te beslissen op het bezwaar.

Ik neem dit onderdeel van het advies niet over.  
De mogelijkheid tot heroverweging voor het op dit moment geldende beleid wordt naar mijn oordeel namelijk geboden doordat de erkenningsprocedure een jaarlijks terugkerende procedure is.

Mijn overwegingen hierbij zijn als volgt. Het beoordelen of een expertisecentrum voldoet aan de criteria om als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te kunnen worden erkend vraagt veel expertise. Dit betreft zowel kennis en expertise ten aanzien van de specifieke (groep van) aandoening(en) waarvoor erkenning wordt aangevraagd, als algemene kennis en expertise over de zorg voor zeldzame aandoeningen. Daarbij is ook van belang dat de beoordeling voor verschillende centra op gelijke wijze gebeurt. Er is om die reden een uitgebreide beoordelingsprocedure ingericht. Deze beoordelingsprocedure betreft meerdere onderdelen en neemt meerdere maanden in beslag.

Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient de aanvrager alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Ieder kandidaat expertisecentrum is verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de inhoudelijke beoordelingscriteria voldoet. Op basis van deze informatie worden rapportages opgesteld door referenten met medische en wetenschappelijke kennis en expertise ten aanzien van de aandoeningen waarvoor een kandidaat expertisecentrum erkenning aanvraagt en worden rapportages vanuit het patiëntperspectief opgesteld. Op basis van deze rapportages en de door het kandidaat centrum aangeleverde informatie beoordeelt het beoordelingscomité of aan de criteria voor erkenning is voldaan. Deze beoordelingsprocedure is in nauw overleg met alle Universitair Medische Centra tot stand gekomen via de Nationale Federatie van Universitair Medische Centra. Bij dit overleg waren ook vertegenwoordigers vanuit de Nederlandse Vereniging van Ziekenhuizen betrokken (NVZ) en de patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische afwijkingen, de VSOP. Deze procedure is vastgelegd in de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen.<sup>4</sup> Er zijn voor de aanvragende instellingen geen kosten verbonden aan de beoordelingsprocedure. Deze worden gedragen door de overheid.



Gelet op het eerdergenoemde verzoek van de NFU heb ik eenmalig en uit coulance dit jaar aanvullende informatie mee laten wegen in de heroverweging. Dit betreft een eenmalige uitzondering op de verplichting van het kandidaat expertisecentrum om de volledige gegevens uiterlijk in mei 2021 aan te leveren. Er was reeds een extra bijeenkomst georganiseerd van alle leden van het beoordelingscomité op 7 december 2021. De heroverweging van zijn advies is daarbij gebaseerd op de door het expertisecentrum aangeleverde informatie, inclusief aanvullingen in verband met de afgesproken eenmalige coulance en de eerder opgestelde rapportages door de referenten en patiëntenorganisaties. Ook de kosten van deze extra samenkomst van het beoordelingscomité zijn gedragen door mijn ministerie.

**Wetgeving en Juridische Zaken**  
Cluster 1 Bezwaar en beroep

**Ons kenmerk**  
DWJZ-2021001067

Het UMCG heeft naar mijn oordeel in haar bezwaar op geen enkele wijze aannemelijk gemaakt dat het advies van het beoordelingscomité niet zorgvuldig tot stand is gekomen. Zij heeft aanvullende informatie aangeleverd, maar die is zonder beoordeling van het beoordelingscomité niet van invloed op mijn besluit. Het is naar mijn oordeel niet gewenst dat ikzelf oordeel over aanvragen van kandidaat expertisecentra, vanwege de benodigde kennis en expertise. Het is de verantwoordelijkheid van de instelling om ervoor te zorgen dat informatie tijdig en ordelijk wordt aangeleverd, zodat referenten en patiëntenorganisaties hun rapporten op kunnen stellen en het beoordelingscomité tot zijn advies kan komen.

Het is naar mijn oordeel niet redelijk en billijk dat er maatschappelijk extra kosten gemaakt moeten worden voor het organiseren van een extra tussentijdse zitting van het beoordelingscomité, vanwege het niet tijdig aanleveren van informatie door een instelling. Om te beginnen had de informatie oorspronkelijk al in april/mei 2021 aangeleverd moeten zijn. Daarnaast is het UMCG uitgebreid geïnformeerd over de eenmalige mogelijkheid voor een herbeoordeling door het beoordelingscomité op 7 december 2021. Tot en met 3 december 2021, de vrijdag voor de samenkomst van het beoordelingscomité, is er vanuit mijn ministerie nog meermaals contact geweest met het UMCG om aan te dringen op het aanleveren van informatie voor de heroverweging. Deze informatie miste nog voor een aantal kandidaat expertisecentra. Alle informatie die tot en met 3 december 2021 is aangeleverd is in de heroverweging meegenomen. Daarbij is toen ook al aangegeven dat informatie die later beschikbaar zou komen pas weer meegenomen zou kunnen worden in de nieuwe jaarlijkse procedure voor een erkenning als ECZA.

## Conclusie

Voor de hiervoor in groen aangegeven kandidaat-expertisecentra verleen ik alsnog de gevraagde erkenningen en herroep ik het bestreden besluit.

Ik ben voor het overige van oordeel dat het besluit van 30 september 2021 naar inhoud juist is en zorgvuldig tot stand is gekomen. Ik handhaaf dan ook het ten aanzien van de betreffende kandidaat expertisecentra mijn besluit tot afwijzing van de erkenningen. Gezien het bovenstaande acht ik het daarbij alleszins redelijk dat de op 11 maart 2022 aangeleverde informatie niet meegenomen is in de herbeoordeling van de aanvraag om erkenning van het UMCG Center of Expertise for Mastocytosis.

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via [5.1.2i@minvws.nl](mailto:5.1.2i@minvws.nl) of via

5.1.2e [5.1.2e@minvws.nl](mailto:5.1.2e@minvws.nl).





### **Vergoeding van de kosten van uw bezwaar**

U heeft verzocht om een vergoeding van de kosten van bezwaar. Daarover beslis ik als volgt.

Ik moet de kosten die u in verband met de behandeling van het bezwaar redelijkerwijs heeft gemaakt vergoeden, als ik het in bezwaar bestreden besluit herroep wegens een aan mij te wijten onrechtmatigheid. (Artikel 7:15, tweede lid, van de Algemene wet bestuursrecht)

Van deze situatie is in dit geval geen sprake. De aanvragen ten aanzien van de kandidaat-ECZA's die in eerste instantie zijn afgewezen zijn terecht, en op goede gronden afgewezen. Daarom wijs ik uw verzoek om een vergoeding van de kosten van bezwaar af.

### **BEROEP**

U kunt tegen deze beschikking beroep instellen bij de sector bestuursrecht van de rechtbank binnen het rechtsgebied waarin u uw woonplaats in Nederland heeft.

Het beroepschrift moet binnen zes weken na de dag waarop de beschikking u is toegezonden aan de rechtbank worden gestuurd. U kunt ook digitaal beroep instellen via <http://loket.rechtspraak.nl/bestuursrecht>. Daarvoor moet u wel beschikken over een elektronische handtekening (DigiD).

Het beroepschrift moet op grond van artikel 6:5 van de Algemene wet bestuursrecht zijn ondertekend en bevat ten minste de naam en adres van de indiener, de dagtekening, de omschrijving van het besluit waartegen het beroep is gericht, zo mogelijk een afschrift van dit besluit, en de gronden waarop het beroepschrift rust.

Van de indiener van het beroepschrift wordt griffierecht geheven door de griffier van de rechtbank. Nadere informatie over de hoogte van het griffierecht en de wijze van betalen wordt door de griffie van de rechtbank verstrekt.

Hoogachtend,  
de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport,  
namens deze,  
clusterhoofd directie Wetgeving en Juridische Zaken,

5.1.2e

**Wetgeving en Juridische  
Zaken**

Cluster 1 Bezwaar en beroep

**Ons kenmerk**

DWJZ-2021001067



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan: 5.1.2e @umcg.nl

De voorzitter van de Raad van Bestuur  
van UMC Groningen  
T.a.v. 5.1.2e  
Postbus 30.001  
9700 RB GRONINGEN

Datum 30 september 2021  
Betreft Besluit inzake de aanvraag erkenning expertisecentra  
voor zeldzame aandoeningen (ECZA)

Geachte heer 5.1.2e

Ten behoeve van de aansluiting van binnen uw instelling ressorterende expertisecentra bij een Europese referentienetwerk of Europese referentienetwerken als bedoeld in artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU, heeft u op 31 maart 2012 een aanvraag ingediend voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

Bij brief van 21 september jongstleden heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Deze brief is bijgevoegd als **Bijlage 1** bij deze beschikking. Ik beslis met deze beschikking over uw aanvraag.

### Besluit

Ik ben van oordeel dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en heb besloten om dit advies over te nemen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning voor de kandidaat ECZA's met een *positief* uitgebracht advies toeken. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag van de kandidaat ECZA's met een *negatief* uitgebracht advies afwijs. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik geen erkenning als nationaal expertisecentrum voor (ECZA) voor de aangevraagde clusters van aandoeningen.

Dat betekent dat ik de aanvraag voor erkenning van kandidaat ECZA's waarvan het oordeel van het beoordelingscomité voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *positief* is en voor een *gedeelte* van de aangevraagde clusters van aandoeningen *negatief* is, uitsluitend toeken voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. Voor deze kandidaat ECZA's verleen ik

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79 11  
F 070 340 78 34  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e

T 070- 5.1.2e  
M +31(0)6- 5.1.2e  
F 070- 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl

### Kenmerk

3261481-1015897-CZ

### Bijlagen

43

### Uw brief

31-03-2021

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



voor de duur van vijf jaren na dagtekening van deze beschikking, erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (ECZA) voor de positief beoordeelde clusters van aandoeningen. De erkenning wordt niet verleend voor de clusters van aandoeningen waar het beoordelingscomité negatief over geadviseerd heeft.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261481-1015897-CZ

### Motivering bij het besluit

In de *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen* met kenmerk 1801486-216176-CZ (hierna: de Beleidsvisie), heb ik aangegeven aan welke eisen de kandidaat expertisecentra dienen te voldoen om voor erkenning als expertisecentrum zeldzame aandoening in aanmerking te komen. Het beoordelingscomité heeft uw aanvraag getoetst op de volledigheid en/of de eisen behorende bij de Beleidsvisie. Per centrum is de beoordeling met daarin de bevindingen van het beoordelingscomité opgenomen. De bevindingen van de beoordeling heeft het beoordelingscomité mij doen toekomen op 21 september 2021. Hierna volgt een overzicht van de expertisecentra in uw instelling waarover het beoordelingscomité positief dan wel negatief geadviseerd heeft.

### Positief advies

Het beoordelingscomité heeft positief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
199687	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Rare Haematological Diseases	Hodgkin lymphoma	ORPHA:98293
195032	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Paediatric Colorectal Malformations	Anorectal Malformations	ORPHA:96346
195011	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Cardiogenetics	Genetic cardiac rhythm disease	ORPHA:101934
				Rare cardiomyopathy	ORPHA:167848
190065	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Neonatal Gastro-Intestinal Diseases	Hirschsprung disease	ORPHA:388
				Necrotizing enterocolitis	ORPHA:391673
188020	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Congenital Biliary Disorders	Isolated biliary atresia	ORPHA:30391
				Choledochal cyst	ORPHA:480501
183275	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Cholangiocarcinoma	Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	ORPHA:56044
				Cholangiocarcinoma	ORPHA:70567
183248	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Autoinflammatory Diseases for Adult and Pediatric Patients	Autoinflammatory syndrome of childhood	ORPHA:319719
				Autoinflammatory syndrome	ORPHA:93665
183170	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Amyloidosis	AA amyloidosis	ORPHA:85445
183146	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Oesophageal and Gastric Carcinoma	Rare gastroesophageal tumor	ORPHA:180821
180469	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Benign Hematology	Rare hemorrhagic disorder	ORPHA:248308
180469	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Benign Hematology	Immune thrombocytopenia	ORPHA:3002
				Hemophilia	ORPHA:448
				Von Willebrand Disease	ORPHA:903

180303	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Neuroendocrine Tumors and Neuroendocrine Carcinomas	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	ORPHA:79140
				Neuroendocrine neoplasm	ORPHA:877
180280	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Thyroid Cancer	Thyroid tumor	ORPHA:100087
				Thyroid carcinoma	ORPHA:100088
180231	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Germ Cell Tumors	Non-seminomatous germ cell tumor of testis	ORPHA:363494
				Germ cell tumor of testis	ORPHA:363504
				Testicular seminomatous germ cell tumor	ORPHA:842
180211	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Bone and Soft Tissue Tumors	Bone sarcoma	ORPHA:223727
				Soft tissue sarcoma	ORPHA:3394
				Osteosarcoma	ORPHA:668
180190	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Tuberculosis Beatrixoord	Tuberculosis	ORPHA:3389
180170	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Blistering Diseases	Inherited epidermolysis bullosa	ORPHA:79361
				Auto-immune bullous skin diseases	ORPHA:79669
				Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis spectrum	ORPHA:95455
180149	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Marfan Syndrome and Related Disorders	Marfan and Marfan-related disorders	ORPHA:284993
				Marfan syndrome	ORPHA:558
180032	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Cystic Fibrosis	Cystic fibrosis	ORPHA:586

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning van de erkenning opgenomen.

### **Negatief advies**

Het beoordelingscomité heeft negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
198125	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy	POEMS syndrome	ORPHA:2905
				Multiple myeloma	ORPHA:29073
				Graft versus host disease	ORPHA:39812
				Plasma cell leukemia	ORPHA:454714
				Acute lymphoblastic leukemia	ORPHA:513
				Acute myeloid leukemia	ORPHA:519
				CAR T cell therapy-associated cytokine release syndrome	ORPHA:542323
				Diffuse large B-cell lymphoma	ORPHA:544
				Acute graft versus host disease	ORPHA:99920
				Chronic graft versus host disease	ORPHA:99921
183357	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Hypophosphatemic Rickets	Hypophosphatemic Rickets	ORPHA:437
				X-linked hypophosphatemia	ORPHA:89936
183303	UMC Groningen			Rare tremor disorder	ORPHA:306712

			UMCG Center of Expertise Deep Brain Stimulation for Rare Diseases	Off-periods in Parkinson disease not responding to oral treatment	ORPHA:391655
183121	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Gynecologic& Oncology	Endometrial stromal sarcoma	ORPHA:213711
				Undifferentiated carcinoma of the corpus uteri	ORPHA:213721
				Papillary carcinoma of the corpus uteri	ORPHA:213726
				Rare cancer of cervix uteri	ORPHA:213761
				Malignant epithelial tumor of ovary	ORPHA:398934
				Vulvar squamous cell carcinoma	ORPHA:494448
				Rare gynecological tumor	ORPHA:98063
183052	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases	Neurovascular malformation	ORPHA:102006
				rare arteriovenous malformation	ORPHA:211266
				Cerebral arteriovenous malformation	ORPHA:46724
				Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	ORPHA:90065
				Dural sinus malformation	ORPHA:97339
180872	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	ORPHA:264580
				Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	ORPHA:26791
				Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency	ORPHA:366
				Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	ORPHA:367
				GSD due to liver glycogen phosphorylase deficiency	ORPHA:369
				Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, severe neonatal type	ORPHA:394529
				Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, mild type	ORPHA:394532
				Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	ORPHA:42
				Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism	ORPHA:79174
				Glycogen storage disease	ORPHA:79201
				Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ia	ORPHA:79258
				Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ib	ORPHA:79259
180518	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders	Adrenocortical carcinoma	ORPHA:1501
				Rare primary hyperaldosteronism	ORPHA:181415



				Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma	ORPHA:276621
				Pheochromocytoma-paraganglioma	ORPHA:573163
				Non-functioning paraganglioma	ORPHA:94080
180410	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Mastocytosis	Cutaneous mastocytosis	ORPHA:66646
				Mast cell sarcoma	ORPHA:66661
				Diffuse cutaneous mastocytosis	ORPHA:79456
				Mastocytosis	ORPHA:98292
				Indolent systemic mastocytosis	ORPHA:98848
				Systemic mastocytosis with associated hematologic neoplasm	ORPHA:98849
				Aggressive systemic mastocytosis	ORPHA:98850
				Mast cell leukemia	ORPHA:98851

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor afwijzing van de erkenning opgenomen.

Het beoordelingscomité heeft mij tevens negatief geadviseerd over de erkenning van de volgende kandidaat ECZA's:

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode
188043	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Intestinal Failure, Rehabilitation and Transplant	Short bowel syndrome	ORPHA:104008
				Atresia of small intestine	ORPHA:1201
				Microvillus inclusion disease	ORPHA:2290
				Congenital short bowel syndrome	ORPHA:2301
				Gastroschisis	ORPHA:2368
				Chronic intestinal failure	ORPHA:294422
				Chronic intestinal pseudoobstruction	ORPHA:2978
				Primary short bowel syndrome	ORPHA:365563
				Parental nutrition associated cholestasis	ORPHA:567983
188043	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Intestinal Failure, Rehabilitation and Transplant	Secondary short bowel syndrome	ORPHA:95427
183439	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Primary Sclerosing Cholangitis	Primary sclerosing cholangitis	ORPHA:171
183027	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Serine Deficiencies	Phosphoserine aminotransferase deficiency, infantile/juvenile form	ORPHA:284417
				3-phosphoserine phosphatase deficiency, infantile/juvenile form	ORPHA:79350
				3-phosphoglycerate dehydrogenase deficiency, infantile/juvenile form	ORPHA:79351

Het beoordelingscomité heeft de aanvraag van deze kandidaat ECZA's niet inhoudelijk kunnen beoordelen omdat er geen gegevens zijn aangeleverd door de betreffende kandidaat ECZA's.

**Gedeeltelijk positief**

Het beoordelingscomité heeft bij expertisecentra over een deel van de  
aangevraagde clusters van aandoeningen positief geadviseerd, en over een deel  
van de clusters van aandoeningen negatief geadviseerd over de erkenning van de  
volgende kandidaat ECZA's:

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261481-1015897-CZ

AIMS ID	Hospital	Partner Organisation(s)	Naam EC (EN)	Disease Name	Orphacode	Besluit
183412	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Genodermatoses	Inherited ichthyosis	ORPHA:183435	approved
				Genetic epidermal appendage anomaly	ORPHA:183447	reject
				Genetic pigmentation anomaly of the skin	ORPHA:183463	reject
				Genetic dermis disorder	ORPHA:183472	reject
				Genetic photodermatosis	ORPHA:183490	reject
				Darier disease	ORPHA:218	reject
				Familial benign chronic pemphigus (Hailey-Hailey disease)	ORPHA:2841	reject
				Rare nevus	ORPHA:294057	reject
				Rare genetic skin disease	ORPHA:68346	reject
				Hereditary palmoplantar keratoderma	ORPHA:79357	reject
183219	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Systemic Autoimmune Diseases	Diffuse cutaneous systemic sclerosis	ORPHA:220393	reject
				Limited cutaneous systemic sclerosis	ORPHA:220402	reject
				Limited systemic sclerosis	ORPHA:220407	reject
				Primary Sjögren syndrome	ORPHA:289390	approved
				MALT lymphoma	ORPHA:52417	reject
				Systemic lupus erythematosus	ORPHA:536	approved
				Undifferentiated connective tissue syndrome	ORPHA:90002	reject
				Systemic sclerosis	ORPHA:90291	approved
183195	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Systemic Vasculitis	Pediatric systemic lupus erythematosus	ORPHA:93552	reject
				Rare pediatric vasculitis	ORPHA:280369	reject
183097	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Genetic Endocrine Tumour Syndromes	Vasculitis	ORPHA:52759	approved
				Carney complex	ORPHA:1359	reject
				Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	ORPHA:29072	reject
				Neurofibromatosis type 1	ORPHA:636	reject
				Multiple endocrine neoplasia type 1	ORPHA:652	approved
				Multiple endocrine neoplasia type 2	ORPHA:653	approved
183073	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Brain and Skull Base Tumors	Von Hippel-Lindau disease	ORPHA:892	approved
				Epignathus	ORPHA:141077	reject
				Nasopharyngeal teratoma	ORPHA:141107	reject
				Nasal glial heterotopia	ORPHA:141112	reject
				Nasal ganglioglioma	ORPHA:141115	reject

				Chordoma	ORPHA:178	reject
				Glial tumor	ORPHA:182067	approved
				Esthesioneuroblastoma	ORPHA:1957	reject
				Meningioma	ORPHA:2495	approved
				Benign schwannoma	ORPHA:252164	reject
				Vestibular schwannoma	ORPHA:252175	reject
				Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	ORPHA:289596	reject
				Medulloblastoma	ORPHA:616	approved
183003	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Familial Breast and Ovarian Cancer	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	ORPHA:145	approved
				Rare malignant breast tumor	ORPHA:180257	reject
				Familial ovarian cancer	ORPHA:213517	approved
				Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome	ORPHA:213524	reject
				Hereditary breast cancer	ORPHA:227535	approved
180921	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Defects in Amino Acid and Organic Acid Metabolism	Disorder of phenylalanine metabolism	ORPHA:284814	approved
				Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor deficiency type A	ORPHA:308386	reject
				Tyrosinemia type 1	ORPHA:882	approved
180830	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Systemic and Rheumatological Diseases of Childhood	Juvenile Idiopathic arthritis	ORPHA:92	approved
				Juvenile Dermatomyositis	ORPHA:93672	reject
180725	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Inherited Kidney Diseases	Familial cystic renal disease	ORPHA:93587	approved
				Rare renal tubular disease	ORPHA:93603	reject
180574	UMC Groningen		UMCG Expertise Center for Movement Disorders Groningen	Autosomal recessive cerebellar ataxia	ORPHA:1172	approved
				Paroxysmal dyskinesia	ORPHA:1431	approved
				Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	ORPHA:157850	approved
				Focal, segmental or multifocal dystonia	ORPHA:1866	approved
				Progressive myoclonic epilepsy type 6	ORPHA:280620	approved
				Epilepsy and/or ataxia with myoclonus as major feature	ORPHA:306756	approved
				Hyperekplexia	ORPHA:306773	reject
				Myoclonus-dystonia syndrome	ORPHA:36899	approved
				Generalized isolated dystonia	ORPHA:376724	approved
				Neurodegeneration with brain iron accumulation	ORPHA:385	reject
				Huntington disease	ORPHA:399	approved
				Neurometabolic disease	ORPHA:68385	approved
				Psychogenic movement disorders	ORPHA:71519	reject
				Benign adult familial myoclonic epilepsy	ORPHA:86814	approved
				Autosomal dominant cerebellar ataxia	ORPHA:99	approved



180353	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Head and Neck Oncology	Laryngeal neuroendocrine tumor	ORPHA:100083	reject
				Middle ear neuroendocrine tumor	ORPHA:100084	reject
				Nasopharyngeal carcinoma	ORPHA:150	reject
				Rare tumor of salivary glands	ORPHA:276142	reject
				Rare head and neck tumor	ORPHA:290849	approved
				Squamous cell carcinoma of the hypopharynx	ORPHA:494547	reject
				Squamous cell carcinoma of the larynx	ORPHA:494550	reject
				Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses	ORPHA:500464	reject
				Squamous cell carcinoma of the oropharynx	ORPHA:500478	reject
				Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip	ORPHA:502369	reject
180260	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Familial Colorectal Cancer	Lynch syndrome	ORPHA:144	approved
				Genetic intestinal polyposis	ORPHA:363314	approved
				Familial colorectal cancer type X	ORPHA:440437	reject
180129	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Children and Adults with Congenital Heart Diseases	Rare syndrome with cardiac malformations	ORPHA:156532	reject
				Rare Cardiomyopathy	ORPHA:167848	reject
				Rare cardiac rythm disease	ORPHA:218436	reject
				Rare Vascular Malformation of major vessels	ORPHA:458844	reject
				Rare congenital non-syndromic heart malformation	ORPHA:88991	approved
180109	UMC Groningen	Nij Smellinghe	Expertise Centre for Lympho-Vascular Medicine	Congenital primary lymphedema without systemic or visceral involvement	ORPHA:2416	reject
				Late-onset primary lymphedema without systemic or visceral involvement	ORPHA:289825	reject
				Primary lymphedema without systemic or visceral involvement	ORPHA:568041	reject
				Primary lymphedema with systemic or visceral involvement	ORPHA:568044	reject
				Disorder with multisystemic involvement and primary lymphedema	ORPHA:568047	reject
				Primary Lymphedema	ORPHA:77240	approved
180089	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Children and Adults with Pulmonary Hypertension	Rare disorder potentially indicated for lung transplant	ORPHA:506222	reject
				Rare Pulmonary Hypertension	ORPHA:71198	approved
180066	UMC Groningen		UMCG Center of Expertise for Pituitary Disorders	Pituitary deficiency	ORPHA:101957	reject
				Pituitary tumour	ORPHA:304055	approved

Per kandidaat ECZA is een bijlage bij deze beschikking toegevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat ECZA als ECZA te erkennen. Hierin is ook de motivering voor toekenning en afwijzing van de erkenning van clusters van aandoeningen opgenomen.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

Voor vragen en/of nadere toelichting verwijs ik u graag door naar het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport via 5.1.2i @minvws.nl of via

**Kenmerk**  
3261481-1015897-CZ

5.1.2e

@minvws.nl.

### **Verzending beschikking per post?**

U bent gewend om beschikkingen van VWS per post te ontvangen.

Ik heb er, in verband met de maatregelen vanwege het coronavirus, voor gekozen beschikkingen tijdelijk per e-mail te verzenden. Ik realiseer me dat u nooit expliciet kenbaar hebt gemaakt aan VWS dat deze elektronische weg open staat om beschikkingen naar u te verzenden.

De reden dat ik voor de elektronische wijze van bekendmaken van deze beschikking heb gekozen is enerzijds dat ik als werkgever mijn verantwoordelijkheid moet nemen voor de medewerkers van VWS en anderzijds voortgang van de subsidietaken zo vlot en accuraat mogelijk wil laten verlopen.

De rechten die u ontleent aan deze beschikking zijn gelijk, als ware het een per post bekendgemaakte beschikking. Ook de verplichtingen die u hebt blijven gelijk. Als moment van verzending van deze beschikking geldt de dag waarop zij de server van VWS heeft verlaten.

Indien u deze beschikking desondanks graag per reguliere post ontvangt, verzoek ik u mij dit per ommegaande te melden door een mail te sturen naar

5.1.2i @minvws.nl. U ontvangt dezelfde beschikking dan nogmaals per post.

Tot slot willen we u bij het afwegen van indiening van een bezwaar attenderen op de mogelijkheid om vanaf heden jaarlijks een (verbeterde) aanvraag voor een erkenning als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen te doen.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
namens deze,  
de directeur Curatieve Zorg,

5.1.2e

**Directoraat Generaal**  
**Curatieve Zorg**  
Directie Curatieve Zorg  
Team A

**Kenmerk**  
3261481-1015897-CZ

## **BEZWAAR**

Als u het niet eens bent met deze beschikking, kunt u in bezwaar gaan. Dit kan door een bezwaarschrift in te dienen bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, t.a.v. directie Wetgeving en Juridische Zaken, Postbus 20350, 2500 EJ Den Haag. Een format is beschikbaar op via het AIMS systeem op [www.aanvraagcza.nl](http://www.aanvraagcza.nl). Het is wenselijk, doch niet verplicht om het format te gebruiken.

De termijn voor het indienen van een bezwaarschrift bedraagt zes weken. De bezwaartermijn vangt aan op de dag, volgend op de datum van deze beschikking.

Het bezwaarschrift wordt ondertekend door de indiener en bevat:

- de naam en het adres van de indiener,
- de dagtekening,
- een omschrijving van de bestreden beschikking, bijvoorbeeld door vermelding van het zaaknummer, briefkenmerk en datum of door bijvoeging van een kopie van de beschikking,
- de gronden van het bezwaar (bij voorkeur in de vorm van een PDF van het ingevulde format).

U kunt uw bezwaarschrift ook faxen naar: (070) 340 59 84 of e-mailen naar: [WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl](mailto:WJZ.bezwaarenberoep@minvws.nl).

Het indienen van bezwaar schort de werking van deze beschikking niet op.

Meer informatie over de bezwaarprocedure treft u aan op:  
<http://www.rijksoverheid.nl/ministeries/vws/bezwaarschriften-vws>

Amsterdam UMC	
186626	Down Center the Netherlands, location West
G-17-12	5.1.2e

#### Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS

Down syndrome	ORPHA:870	<i>rejected</i>

#### Onderbouwing

Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema
Centrum geheel	Nee

Ingangstoets	Aanvraag door RvB	Zeldzame aandoening met bijbehorende Orphacode
ORPHA:870	Ja	Ja

Toelichting Ingangstoets
<p><i>Initiële toelichting:</i></p> <p><i>Er is niet aangevraagd voor een ERN subthema.</i></p> <p><i>Daarnaast valt deze aandoening onder het cluster Rare syndromic intellectual disability, ORPHA:102369 waarvoor door een ander centrum van Amsterdam UMC (appl. 189567) al wordt aangevraagd en de ingangscriteria stellen dat één instelling niet voor 2 centra met overlappende orphacodes kan aanvragen. Bovendien was geadviseerd om voor het Down syndrome aan te vragen in de context van een ERN ITHACA centrum. De aanvraag voor deze 2 centra had dus gecombineerd kunnen worden zodat ook aan het criterium van een ERN subthema zou worden voldaan.</i></p> <p>Het beoordelingscomité heeft op verzoek van het Ministerie van VWS uw aanvraag opnieuw besproken, uw argumenten hierbij gewogen en besloten haar advies te handhaven.</p> <p>De belangrijkste punten die tot dit besluit hebben geleid zijn:</p> <p>Het comité blijft bij haar standpunt dat aangesloten had kunnen worden bij het centrum met appl. 189567, dat aanvraagt voor een passend ERN subthema.</p> <p>De argumenten m.b.t. profilering van dit centrum ook vanuit het Alrijne ziekenhuis hebben niet geleid tot een andere zienswijze van het comité. Er kan ook op een andere wijze invulling worden gegeven aan deze profilering.</p>



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

LUMC  
de heer 5.1.2e  
Postbus 9600  
2300 RC LEIDEN

Datum 28 april 2022  
Betreft Beslissing op bezwaar

Geachte 5.1.2e

Hieronder treft u aan mijn beslissing op het door u ingediende bezwaarschrift van 30 augustus 2021.

Over het bezwaarschrift heb ik advies gevraagd aan de VWS-commissie bezwaarschriften Awb. Een afschrift van het door de commissie uitgebrachte advies is als bijlage bij dit besluit bijgevoegd.

Ik heb vastgesteld dat het advies van de VWS-commissie bezwaarschriften Awb op zorgvuldige wijze tot stand is gekomen en kan mij vinden in de overwegingen van de commissie. Ik neem derhalve de overwegingen en de conclusie van het advies over en besluit als volgt.

## BESLISSING OP HET BEZWAARSCHRIFT

Het bezwaarschrift van 30 augustus 2021, gericht tegen het besluit van 20 juli 2021, kenmerk 3232112-1013031-CZ, verklaar ik ongegrond.

## BEROEP

U kunt tegen deze beschikking beroep instellen bij de sector bestuursrecht van de rechtbank binnen het rechtsgebied waarin u uw woonplaats in Nederland heeft.

Het beroepschrift moet binnen zes weken na de dag waarop de beschikking u is toegezonden aan de rechtbank worden gestuurd. U kunt ook digitaal beroep instellen via <http://loket.rechtspraak.nl/bestuursrecht>. Daarvoor moet u wel beschikken over een elektronische handtekening (DigiD).

Het beroepschrift moet op grond van artikel 6:5 van de Algemene wet bestuursrecht zijn ondertekend en bevat ten minste de naam en adres van de indiener, de dagtekening, de omschrijving van het besluit waartegen het beroep is gericht, zo mogelijk een afschrift van dit besluit, en de gronden waarop het beroepschrift rust.

## Wetgeving en Juridische Zaken

Cluster 1 Bezwaar en beroep

Bezoekadres:  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79 11  
F 070 340 78 34  
[www.minvws.nl](http://www.minvws.nl)

## Inlichtingen bij

5.1.2e

jurist

5.1.2e [@minvws.nl](mailto:5.1.2e@minvws.nl)

T 070

F 070

5.1.2e

## Ons kenmerk

DWJZ-2021000880

## Bijlagen

1

## Uw brief

*Correspondentie uitsluitend richten aan het retouradres met vermelding van de datum en het kenmerk van deze brief.*





Van de indiener van het beroepschrift wordt griffierecht geheven door de griffier van de rechtbank. Nadere informatie over de hoogte van het griffierecht en de wijze van betalen wordt door de griffie van de rechtbank verstrekt.

**Wetgeving en Juridische Zaken**  
Cluster 1 Bezwaar en beroep

**Ons kenmerk**  
DWJZ-2021000880

Hoogachtend,  
de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport,  
namens deze,  
clusterhoofd directie Wetgeving en Juridische Zaken,

5.1.2e



Aan de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport

Ons kenmerk	Inlichtingen bij	Doorkiesnummer	Den Haag
DWJZ-2021001067	5.1.2e	(070) 5.1.2e	6 mei 2022
Onderwerp		Bijlage(n)	Uw brief
Advies Awb-bezwaar		div.	

U hebt de VWS-commissie bezwaarschriften Awb (hierna: commissie) advies gevraagd over het bezwaarschrift dat Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG, hierna ook: bezwaarde) te Groningen op 3 november 2021 heeft ingediend op grond van de Algemene wet bestuursrecht. Het bezwaar is gericht tegen uw besluit van 30 september 2021, kenmerk 3261481-1015897-CZ. Bij dat besluit hebt u de aanvraag van bezwaarde voor erkenning van een aantal expertisecentra als nationaal expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen (hierna: ECZA), afgewezen. De centra die niet als ECZA zijn erkend en naar aanleiding waarvan bezwaar is ingediend betreffen:

- UMCG Center of Expertise for Pituitary Disorders
- UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders
- UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders
- UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases
- UMCG Center of Expertise for Genetic Endocrine Tumour Syndromes
- UMCG Center of Expertise for Mastocytosis
- UMCG Center of Expertise for Movement Disorders Groningen
- UMCG Center of Expertise for Hypophosphatemic Rickets
- UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy

Naar aanleiding van het besluit van 30 september 2021, heeft het UMCG op 3 november 2021 bezwaar gemaakt. In reactie op dit bezwaar heeft op 7 december 2021 een vergadering plaatsgevonden waarin u het Beoordelingscomité om een nader advies ten aanzien van de (gedeeltelijk) afgewezen kandidaat-expertisecentra heeft gevraagd.

In het e-mailbericht van 22 december 2021 heeft u bezwaarde op de hoogte gesteld van deze herbeoordeling, en heeft u gevraagd of hiermee in voldoende mate tegenmoet wordt gekomen aan de bezwaren van het UMCG.

In haar reactie van 12 januari 2022 heeft bezwaarde aangegeven ten aanzien van de volgende kandidaat-ECZA het bezwaar te willen handhaven:

- UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders
- UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders
- UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases
- UMCG Center of Expertise for Genetic Endocrine Tumour Syndromes
- UMCG Center of Expertise for Mastocytosis

Blad  
2

Ten aanzien van de volgende kandidaat expertisecentra bent u tegemoet gekomen aan de bezwaren van het UMCG en is bezwaarde het eens met de door u voorgenomen herziening:

- UMCG Center of Expertise for Movement Disorders Groningen
- UMCG Center of Expertise for Hypophosphatemic Rickets
- UMCG Center of Expertise for Pituitary Disorders
- UMCG Center of Expertise for Cellular Therapy

Uw medewerker, **5.1.2e** heeft aan bezwaarde kenbaar gemaakt dat ten aanzien van de centra waarover overeenstemming is bereikt in de te nemen beslissing op het bezwaar het bestreden besluit van 30 september 2021 zal worden herroepen. Het advies van de commissie richt zich dus op de bovengenoemde vijf centra met de betreffende clusters van aandoeningen.

De commissie is voor de behandeling van het bezwaar als volgt samengesteld:

**5.1.2e** (voorzitter), **5.1.2e** en **5.1.2e** De commissie is bijgestaan door **5.1.2e** (secretaris).

In deze brief geeft de commissie u haar advies over voornoemd bezwaarschrift.

### Ons advies

Ten aanzien van de volgende centra:

- UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders
- UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders
- UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases
- UMCG Center of Expertise for Genetic Endocrine Tumour Syndromes

adviseert de commissie u het bezwaar **ongegron**d te verklaren.

Ten aanzien van het centrum:

- UMCG Center of Expertise for Mastocytosis

adviseert de commissie u ten aanzien van de in bezwaar aangeleverde informatie om een **nader advies** en mede aan de hand hiervan te beslissen op het bezwaar.

De commissie licht haar advies hieronder voor u toe.

### Toelichting Advies

#### 1. Algemeen

Aan de orde is een advies over de heroverweging van het besluit van 30 september 2021, ten aanzien van voornoemde kandidaat-ECZA.

Deze heroverweging vindt plaats binnen de wettelijke en beleidsmatige kaders die van toepassing zijn op het besluit waartegen bezwaar is gemaakt.

De volgende wet- en regelgeving is relevant:

- Artikel 12 van Richtlijn 2011/24/EU;<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Richtlijn 2011/24/EU van het Europees Parlement en de Raad van 9 maart 2011 betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg (PbEU 2011, L88/45).

- Besluit 2014/286/EU (hierna: het Gedelegeerd besluit);<sup>2</sup>
- Besluit 2014/287/EU (hierna: het Uitvoeringsbesluit);<sup>3</sup>
- Algemene wet bestuursrecht (hierna: Awb);
- Artikel 8, eerste lid, van de Wet op bijzondere medische verrichtingen (hierna: Wbmv);
- Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen (hierna: Beleidsvisie).<sup>4</sup>

De relevante passages uit de Beleidsvisie zijn als bijlage bij dit advies opgenomen.

#### Erkenning ECZA's

In Richtlijn 2011/24/EU is bepaald dat de Europese Commissie de lidstaten ondersteunt bij het opzetten van Europese referentienetwerken van zorgaanbieders binnen de Europese Unie op het gebied van zeldzame aandoeningen (hierna: ERN). Door een gebrek aan expertise of door een (te) kleine groep patiënten in het eigen land kunnen afzonderlijke lidstaten van de Europese Unie (EU) niet voor alle verschillende zeldzame aandoeningen eigen kenniscentra ontwikkelen. Netwerkvorming en de bundeling van expertise, kennis en ervaring binnen de EU is daarom noodzakelijk om te kunnen voldoen aan de zorgvraag van deze groep patiënten. Om die reden is in de Richtlijn bepaald dat de Europese Commissie de lidstaten ondersteunt bij het opzetten van ERN's. Een ERN geeft aan zijn taak vorm door het geven van onderling advies bij casuïstiek, kennisdeling en gegevensverzameling en het opstellen en verspreiden van zorgstandaarden en richtlijnen en het versterken van onderzoek.

In het Uitvoeringsbesluit wordt bepaald dat een aanvrager van een lidmaatschap van een ERN een schriftelijke verklaring moet overleggen, waaruit blijkt dat de deelname aan een ERN in overeenstemming is met de nationale wet- en regelgeving van betreffende lidstaat. Een erkenning zoals bedoeld in de Beleidsvisie dient beschouwd te worden als deze schriftelijke verklaring. Om een dergelijke verklaring te krijgen moet een instelling op grond van artikel 8 van de Wbmv voldoen aan de eisen uit de Beleidsvisie.

In de Beleidsvisie is aangegeven aan welke eisen een centrum dient te voldoen om voor erkenning als ECZA in aanmerking te komen.

Er is een Beoordelingscomité bestaande uit externe adviseurs dat de Minister adviseert op basis van de Beleidsvisie en de bijbehorende bijlage. Op basis van het advies neemt de Minister een besluit op de aanvraag van de instelling.

De heroverweging van het bestreden besluit vindt verder plaats op de gronden die door bezwaarde zijn aangevoerd.

## **2. Gronden van bezwaar**

Bezwaarde heeft -samengevat weergegeven- de volgende gronden naar voren gebracht.

#### Algemene gronden van bezwaar

De redenen voor afwijzingen zijn voornamelijk procedureel van aard, zoals het ontbreken van een passend zorgpad in het daarvoor vereiste format en het niet vermelden van de juiste

<sup>2</sup> Gedelegeerd besluit 2014/2014/286 van de Europese commissie van 10 maart 2014 tot vaststelling van de criteria en voorwaarden waaraan Europese referentienetwerken en zorgaanbieders die zich bij een Europees referentienetwerk willen aansluiten, moeten voldoen (*PbEU* 2014, L147/71).

<sup>3</sup> Uitvoeringsbesluit 2014/287/EU van de Europese commissie van 10 maart 2014 tot vaststelling van de criteria voor de oprichting en evaluatie van Europese referentienetwerken en de leden daarvan en voor de bevordering van de uitwisseling van informatie en expertise in verband met de oprichting en evaluatie van dergelijke netwerken (*PbEU* 2014, L147/79).

<sup>4</sup> *Stcrt.* 2021, 1924.

ORPHA-code. Dit zijn omissies die eenvoudig voor herstel vatbaar zijn en waarbij niet ter discussie staat dat de kandidaat-expertisecentra zich praktisch gezien wel degelijk richten op zeldzame aandoeningen die minimaal een ERN sub-thema betreffen.

Verder is een aantal kandidaat-expertisecentra afgewezen omdat niet zou zijn aangevraagd voor een zeldzame aandoening die minimaal het niveau van een ERN sub-thema betreft, waardoor niet is voldaan aan het entreecriterium. Deze afwijzingen zijn gebaseerd op een landelijke sub-themalist met de best passende ORPHA-codes. Deze lijst berust echter niet op een juridische grondslag, maar is in een voetnoot bij de Beleidsvisie genoemd. Bezwaarde is van oordeel dat deze ORPHA-codes niet als uitgangspunt te gelden hebben voor de beoordeling van het expertisecentrum.

#### Gronden per kandidaat ECZA

#### **UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders**

##### ORPHA (79174) Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolisms

Bezwaarde is van mening dat de aanvraag voor sub-thema 2 (ORPHA 79174) onterecht is afgewezen op de grond dat de wetenschappelijke output onvoldoende specifiek zou zijn. Sub-thema 2 bevat dusdanig veel zeldzame aandoeningen dat de wetenschappelijke output vrijwel nooit specifiek genoeg kan zijn. Bezwaarde is van oordeel dat het sub-thema zodanig generiek is vormgegeven, dat het vereiste van wetenschappelijke output die specifiek voor deze groep zeldzame aandoeningen geldt, onnavolgbaar is. Bovendien leverde het kandidaat ECZA wel degelijk meer wetenschappelijke output, maar in het aanmeldformulier konden slechts drie wetenschappelijke artikelen vermeld worden. De lijst van artikelen is dan ook aangevuld. Verder geeft bezwaarde aan dat de kandidaat ECZA over zeer ruime expertise beschikt en nauw betrokken is bij internationale samenwerking. Deze opvattingen worden onderschreven door zowel de 5.1.2e van MetabERN, 5.1.2e als door 5.1.2e van de patiëntenvereniging voor Stofwisselingsziekten, 5.1.2e. De onderverdeling in sub-netwerken is erop gericht om een maximale inclusiviteit te garanderen, en niet om te worden gebruikt tijdens een beoordelingsprocedure van zeer gespecialiseerde expertisecentra, aldus bezwaarde.

#### **UMCG Center of Expertise for adrenal Disorder en UMCG Center of Expertise for Genetic Endocrine Tumour Syndromes**

Bezwaarde geeft aan dat na heroverweging alsnog een positief advies is gegeven voor (ORPHA 573163) pheochromocytoma-paraganglioma (hierna: PPGL). Dit positieve advies ziet op de zeldzame aandoening die mede de zeldzame aandoening (ORPHA 276621) Sporadic PPGL en (ORPHA 29072) Hereditary PPGL omvat. Hereditary PPGL is aangevraagd door het UMCG Center of Expertise for genetic Endocrine Tumour Syndromes, waarvoor ook een herbeoordeling heeft plaatsgevonden. Omdat het UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders na heroverweging is erkend voor (ORPHA 573163) die overkoepelend is aan onder andere Hereditary PPGL, is (ORPHA 29072) Hereditary PPGL afgewezen.

Ten aanzien van (ORPHA 181415), Rare primary hyperaldosteronism en (ORPHA 1501) Adrenocortical carcinoma, merkt bezwaarde op dat het enkele feit dat het expertisecentrum op deze terreinen een onvoldoende leidende rol in het wetenschappelijk onderzoek zou hebben genomen niet betekent dat het geen significante bijdrage daaraan heeft geleverd.

***UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases***

Bezwaarde merkt op dat ten aanzien van (ORPHA:102006) Neurovascular Malformation, (ORPHA:211266) Rare Arteriovenous Malformation, (ORPHA:46724) Cerebral Arteriovenous Malformation en (ORPHA:97339) Dural Sinus Malformation het zorgpad onvoldoende is bevonden omdat dit meer specifiek zou moeten worden uitgewerkt voor de aangevraagde zeldzame aandoeningen. Bezwaarde is echter van mening dat deze eis onmogelijk kan worden gesteld voor dit expertisecentrum. De aangevraagde zeldzame aandoeningen zijn dermate zeldzaam, dat deze zich niet lenen voor een zorgpad per aandoening. Bezwaarde merkt verder op dat de ervaring uit de praktijk laat zien dat deze zeldzame aandoeningen zich bovendien niet laten behandelen middels een uitgeschreven zorgpad, maar dat maatwerk hierin geboden is. Een zorgpad kan pas worden opgesteld zodra er een algemene lijn kan worden geconstateerd in de behandeling van de patiënten met eenzelfde aandoening. Dit vereist echter een nauwe samenwerking met andere expertisecentra in binnen- en buitenland, doordat het aantal patiënten thans dermate gering is, aldus bezwaarde.

Bezwaarde merkt op dat de afwijzing van de hiervoor besproken zeldzame aandoeningen mede tot gevolg heeft gehad dat de aanvraag voor (ORPHA:90065) Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage eveneens is afgewezen. Bezwaarde acht dit onbegrijpelijk temeer nu daarvoor op basis van de aangeleverde informatie wél een positief advies zou zijn afgegeven. Bezwaarde acht dit bijzonder onredelijk, aangezien het expertisecentrum voor deze zeldzame aandoening aan alle eisen en verplichtingen voldoet. Bovendien rijst ook hier wederom de vraag waaruit zou moeten blijken dat er geen sprake is van een ERN sub-thema waardoor niet is voldaan aan het zogenaamde entreecriterium. Bezwaarde verwijst in dat kader naar het algemene bezwaar over het hanteren van de landelijke sub-thema-lijst.

***UMCG Center of Expertise for Mastocytosis***

Ten aanzien van de overweging van het Beoordelingscomité dat geen passend zorgpad is aangeleverd geeft bezwaarde aan dat het Center of Expertise of Mastocytosis in samenwerking met het expertisecentrum van het Erasmus MC een gezamenlijk zorgpad heeft opgesteld. Dit zorgpad is gepubliceerd op de website van het Mastocytose Expertisenetwerk. Bezwaarde vermoedt dat, doordat zij slechts had verwezen naar de website, dit zorgpad niet optimaal is beoordeeld. Bezwaarde presenteert daarom alsnog het zorgpad in de vorm van een document met daarin de specifieke uitwerking van het UMCG en in aanvulling daarop de algemene (landelijke) visie van deze zorg. Bezwaarde geeft verder aan dat het Mastocytose Expertisenetwerk dat mede opgericht is door het kandidaat ECZA, een nationale richtlijn heeft ontwikkeld voor de zeldzame aandoening Mastocytose. Deze richtlijn is nog niet definitief maar geldt niettemin als aanvulling op het reeds ingediende zorgpad.

Ten aanzien van de aandoening (ORPHA 66661) Mast cell sarcoma merkt bezwaarde op dat er weinig wetenschappelijke output voorhanden is omdat deze aandoening zeer zeldzaam is. Bezwaarde verwijst in dit verband naar de brief van 20 oktober 2021 van de patiëntenorganisatie gericht aan het Beoordelingscomité.

Ten aanzien van de afwijzing voor (ORPHA 98850) Aggressive systemic mastocytosis merkt bezwaarde op dat, in tegenstelling tot hetgeen door het Beoordelingscomité wordt gesteld, wel degelijk belangrijke bijdragen zijn geleverd, zoals ook blijkt uit het aangeleverde literatuuroverzicht.

**3. Verweer**



Op 11 maart 2022 heeft u een verweerschrift ingediend. U heeft – samengevat weergegeven – het volgende als verweer aangevoerd.

U schetst het juridisch kader en de achtergrond van de ECZA's en u onderschrijft het belang van het bundelen van kennis en expertise. Verder beschrijft u de – in de afgelopen jaren ontstane – organisatiewijze van de ERN's: Een ERN is opgebouwd uit een aantal thema's (bijvoorbeeld spierziekten (1) of neuropathieën (2) bij het ERN voor neuromusculaire ziekten), en ieder thema is weer opgebouwd uit een aantal sub-thema's (groepen van zeldzame aandoeningen; zoals bijvoorbeeld aangeboren (1.a.) of verworven (1.b.) skeletspierziekten en aangeboren (2.a.) of verworven (2.b.) neuropathieën). Onder ieder sub-thema zijn specifieke aandoeningen ingedeeld. Het aantal thema's en sub-thema's dat een ERN heeft vastgesteld varieert. Hierdoor kan het zijn dat de sub-thema's van het ene ERN veel specifiek zijn dan die van het andere. De medisch professionals en de patiëntvertegenwoordigers binnen de ERN's hebben gezamenlijk de indeling in thema's en sub-thema's bepaald. Hierbij is uitgegaan van de medische deskundigheid en ervaringsdeskundigheid van betrokkenen. De medisch professionals binnen de ERN's zijn allen werkzaam binnen expertisecentra die zijn voorgedragen door één van de lidstaten van de Europese Unie en gelden over het algemeen als zeer deskundig op hun vakgebied.

Ten aanzien van de communicatie rondom de Beleidsvisie heeft u bezwaarde op 29 september 2020 geïnformeerd over de indeling op sub-themaniveau met bijbehorende ORPHA-codes en is een Excel-bestand met deze indeling met bezwaarde gedeeld. U heeft in de tussentijd de Beleidsvisie met daarin de vernieuwde erkenningsprocedure met een aanscherping van het aanvragen op sub-thema opgesteld en deze ter afstemming voorgelegd aan belangrijke betrokkenen.

De NFU (vereniging van universitair medische centra), de STZ (samenwerkende topklinische ziekenhuizen) en NVZ (Nederlandse Vereniging van Ziekenhuizen) hadden zitting in de zogenoemde 'Klankbordgroep'. Namens de patiënt waren hier de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en de VSN betrokken, evenals een vertegenwoordiging van de Nederlandse ERN-coördinatoren en de ziekenhuiscoördinatoren. U geeft aan dat de aanscherping van de criteria ten aanzien van het aanvragen op sub-themaniveau een bewuste beleidskeuze is geweest. In samenspraak met genoemde partijen heeft u besloten om de netwerkvorming zo veel mogelijk aan te laten sluiten op de ERN's. U geeft aan dat dit gerealiseerd wordt door de samenwerking tussen de expertisecentra zo veel mogelijk te laten aansluiten op de organisatiewijze van de ERN's op sub-thema's.

Ten aanzien van de motivering van het besluit met daarin de afwijzingen van de erkenning van de betreffende kandidaat-expertisecentra verwijst u naar de adviezen en hernieuwde adviezen van het Beoordelingscomité. U kunt zich vinden in de adviezen van het Beoordelingscomité.

U verzoekt de commissie te adviseren het bezwaar ongegrond te verklaren ten aanzien van de volgende kandidaat expertisecentra:

**UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders t.a.v.**

(ORPHA 1501) Adrenocortical carcinoma

(ORPHA 276621) Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma

(ORPHA 94080) Non-functioning paraganglioma

(ORPHA 181415) Rare primary hyperaldosteronism



**UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders** t.a.v.

(ORPHA 264580) Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency  
 (ORPHA 26791) Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency  
 (ORPHA 367) Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency  
 (ORPHA 369) GSD due to liver glycogen phosphorylase deficiency  
 (ORPHA 394532) Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, mild type  
 (ORPHA 394529) Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, severe neonatal type  
 (ORPHA 79174) Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism

**UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases** t.a.v.

(ORPHA 97339) Dual sinus malformation  
 (ORPHA 102006) Neurovascular malformation  
 (ORPHA 90065) Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage  
 (ORPHA) 46724) Cerebral arteriovenous malformation  
 (ORPHA 211266) Rare arteriovenous malformation

**UMCG Center of Expertise for Genetic Endocrine Tumour Syndromes** t.a.v.

(ORPHA 29072) Hereditary pheochromocytomaparaganglioma  
 (ORPHA 1359) Carney complex  
 (ORPHA 636) Neurofibromatosis type 1

**UMCG Center of Expertise for Mastocytosis** t.a.v.

Alle expertisegebieden

**4. Hoorzitting**

De commissie heeft bezwaarde en de minister op 24 maart 2022 om 15:30 uur de gelegenheid gegeven hun standpunten mondeling toe te lichten.

Bezwaarde heeft van deze mogelijkheid gebruik gemaakt. Namens bezwaarde waren digitaal op de hoorzitting aanwezig :

- 5.1.2e @umcg.nl
- 5.1.2e @umcg.nl
- 5.1.2e @umcg.nl
- 5.1.2e @umcg.nl
- 5.1.2e @umcg.nl
- 5.1.2e @umcg.nl
- 5.1.2e

De minister is tijdens de hoorzitting vertegenwoordigd door 5.1.2e en 5.1.2e  
 5.1.2e Zij zijn bijgestaan door 5.1.2e van het Beoordelingscomité.

Tijdens de hoorzitting is- kort samengevat- het volgende besproken.

**Algemeen**

In reactie op de algemene bezwaren, die zien op de indeling van aandoeningen op ERN-sub-themaniveau, vraagt de voorzitter aan verweerder hoe deze werkwijze tot stand is gekomen. Verweerder geeft aan dat ERN-thema's zijn bepaald door Europese deskundigen, waarbij binnen elk ERN-thema een aantal sub-thema's is aangewezen. Deze sub-thema's staan wel degelijk vermeld in de Beleidsvisie. In de voetnoot waar door bezwaarde aan wordt

gerefereerd, staat de link naar de website van de Europese Commissie met een Excel-sheet waarin al deze sub-thema's zijn opgenomen. Verweerder geeft aan dat het aan de minister is om in Nederland expertisecentra aan te wijzen die aansluiten bij de sub-thema's. De minister maakt hierbij gebruik van verdere onderclassificatie waarbij de aandoeningen zoals beschreven in ORPHANET worden gekoppeld aan sub-thema's.

Verweerder legt de boomstructuur van de ORPHA-classificatie uit; dit betreft een structuur waarbij aan bepaalde ORPHA-codes aandoeningen opgehangen kunnen worden. Deze structuur is niet vrij invulbaar. Alleen waar ORPHA-codes ontbreken worden deze door ORPHA coördinatoren alsnog ingevuld, waarbij medische kennis doorslaggevend is voor deze onderverdeling. De thema's en sub-thema's worden bepaald door de ERN's. Verweerder merkt op dat de lijsten met codes in een vroeg stadium zijn gestuurd naar de coördinatoren van de verschillende UMC's. Hierop is niet het commentaar op gekomen, dat in deze codes omissies zouden zitten, aldus verweerder.

Op de vraag van de commissie waaruit het bezwaar tegen het gebruik van voornoemde Excel-lijst bestaat, geeft gemachtigde aan dat niet duidelijk is wat de afweging is geweest vanuit de landelijke aanvulling op die lijst; wat maakt dat een bepaalde aandoening als sub-thema is aangemerkt en de aangevraagde aandoening kennelijk niet? Volgens gemachtigde ontbreekt hiervoor een motivering. Gemachtigde refereert aan de voetnoot in de Beleidsvisie waarin staat dat daar waar geen ORPHA-codes aanwezig zijn de best passende codes bij zijn gezocht. Er is dus een vertaalslag gemaakt en deze is nu juist niet duidelijk, vindt gemachtigde. In reactie hierop vat de voorzitter hetgeen verweerder over dit punt naar voren heeft gebracht samen: de vertaalslag is gemaakt door de ORPHA-coördinator op basis van medische expertise en waarbij bovendien input mogelijk is geweest.

Op de vraag van gemachtigde waarom deze vertaalslag niet in een beleidsregel is neergelegd antwoordt verweerder dat de sub-thema lijst halfjaarlijks of jaarlijks kan wijzigen indien de ERN's hiertoe besluiten (en hiermee de vertaalslag kan wijzigen). Dit maakt het verwerken van de lijst in de Beleidsvisie ongeschikt.

#### Rol Beoordelingscomité

Verweerder geeft aan dat het Beoordelingscomité bestaat uit deskundigen met generieke kennis van zeldzame aandoeningen. Dit comité toetst de aanvragen aan de Beleidsvisie en de daarbij horende bijlage. Het Beoordelingscomité maakt hierbij gebruik van medisch inhoudelijke referenten en patiëntenorganisaties.

#### Per kandidaat ECZA

#### **UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders en UMCG Center of Expertise for Genetic Endocrine Tumour Syndromes**

Verweerder merkt op dat bij de beoordeling over de wetenschappelijke output de volgende drie factoren van belang zijn: de zeldzaamheid van de aandoening, het aantal publicaties in de laatste vijf jaar en de auteurspositie; participierend of initiërend. Het Beoordelingscomité is van mening dat, deze factoren in overweging nemende, bij voornoemd centrum onvoldoende een voortrekkersrol in wetenschappelijk onderzoek blijkt.

Bezwaarde geeft aan dat de aandoening Pheochromocytoma-paraganglioma valt onder te verdelen in een erfelijke en niet-erfelijke variant. Dit betreft volgens bezwaarde een arbitrair onderscheid omdat de patiënten op dezelfde wijze worden behandeld. Ook in de publicaties is dit onderscheid arbitrair omdat zowel hereditair- als sporadisch-patiënten zijn opgenomen. Bezwaarde vindt het onbegrijpelijk dat van de ene kant wel de overkoepelende (ORPHA

573163) Pheochromocytoma-paraganglioma is goedgekeurd maar niet de onderliggende patiëntengroepen behorende bij de onderliggende codes (ORPHA 181415) Rare primary Hyperaldosteronism en (ORPHA 29072) Hereditary Pheochromocytoma-paraganglioma. In reactie hierop geeft verweerder aan dat wanneer een centrum op overkoepelend niveau erkend wordt, het dan indirect erkend is voor alle onderhangende aandoeningen. Soms echter is een groep van aandoeningen zodanig groot dat een ander centrum mogelijk expertise heeft in een onderliggende aandoening. Dan heeft het meerwaarde om als centrum voor die betreffende aandoening specifieke erkenning te vragen. Er dient wel aanvullende informatie aangeleverd te worden op grond waarvan aantoonbaar een initiërende rol, specifiek voor die aandoening is weggelegd. Dit nu heeft het Beoordelingscomité niet aangetroffen op basis van de input. Voor wat betreft Hereditary Pheochromocytoma-paraganglioma onderstreept verweerder nogmaals dat erkenning is aangevraagd vanuit een ander UMCG-expertisecentrum, hetgeen niet mogelijk is. Zoals duidelijk in de Beleidsvisie is vermeld, kan een instelling niet voor twee verschillende centra een aanvraag doen aangaande aanverwante aandoeningen uit eenzelfde cluster.

Op de vraag van bezwaarde wat de consequentie is hiervan geeft verweerder aan dat in zogenoemde endorsement-letters de naam van het centrum wordt genoemd en op welk sub-thema de erkenning geldt. Af en toe echter krijgt een centrum een endorsement op aandoeningsniveau.

Voor wat betreft de overweging van verweerder dat bezwaarde niet aantoonbaar een initiërende rol heeft vervuld bij wetenschappelijk onderzoek, wijst bezwaarde erop dat bij onderzoek weliswaar slechts één centrum een voortrekkersrol kan vervullen, maar dat hierbij het initiërende centrum niet zonder de input van het participerende centrum kan. Dat voornoemd centrum geen initiërende rol heeft gehad, zou volgens bezwaarde dan ook geen reden mogen zijn voor de afwijzing.

Volgens bezwaarde is de beoordelingsprocedure bovendien onderhevig aan enige willekeur; andere centra kregen, hoewel zij slechts als participant betrokken waren bij wetenschappelijk onderzoek, wel een erkenning.

#### ***UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases***

Bezwaarde vindt de enkele stelling dat de zorgpaden niet passend of niet voldoende specifiek zijn erg mager voor een beoordeling op grond waarvan de minister een besluit maakt. Namens verweerder wordt aangegeven dat alle centra zorgpaden aanleveren die weliswaar niet altijd evidence based zijn maar te allen tijden een best practice geldt. Een zorgpad dient als basis voor de zorg die geleverd wordt. In dit geval is niet aangetoond welke diagnostiek wordt gebruikt, welke vervolgstappen er zijn etc. Namens verweerder wordt onderstreept dat andere centra dit wel is gelukt.

#### ***UMCG Center of Expertise for Mastocytosis***

Verweerder geeft aan dat ten tijde van de vergadering met het Beoordelingscomité van 12 december 2021, voornoemd expertisecentrum nog geen aanvullende stukken had aangeleverd.

Verweerder is dan ook primair van mening dat de informatie te laat is aangeleverd waardoor de minister deze nieuwe informatie niet meer had hoeven te betrekken bij het bestreden besluit. Secundair is verweerder van oordeel dat de later alsnog ingediende informatie geen aanleiding gaf om deze te laten herbeoordelen door het Beoordelingscomité. In het aangeleverde zorgpad wordt verwezen naar generieke informatie, terwijl het bij de herbeoordeling nu juist ging om de vraag welke specialismen vanuit het centrum zelf betrokken zijn bij het zorgpad, welke informatie nog steeds niet is aangeleverd.

Bezwaarde geeft aan dat het met name om de inhoud van de zorgpaden gaat. Samen met Rotterdam MC is een zorgpad gemaakt, en dit is een visiedocument geworden. In dit document is weliswaar de volgorde niet precies uitgewerkt. Maar wel is duidelijk wat het centrum doet. De werknemers van het expertisecentrum zijn met naam, functie, en expertise benoemd. Verder wordt in het zorgpad omschreven welke disciplines deelnemen en zijn de omschreven rollen aanwezig. Hoewel het zorgpad dus gezamenlijk is aangeleverd met Rotterdam MC, is dat centrum wel erkend en vernoemd centrum niet. Bezwaarde verzoekt om een herbeoordeling van de te laat aangeleverde stukken, voor zover dit nog niet is gebeurd.

### ***UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders***

Ten aanzien van het overkoepelend cluster (ORPHA 79174) Disorder of fatty oxidation and ketone body metabolism legt verweerder uit dat deze niet is erkend omdat het wel goedgekeurde (ORPHA 42) Medium Chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency niet voldoende dekkend is voor de breedte van het overkoepelend cluster. Verder is de wetenschappelijke output die alsnog is aangeleverd door het Beoordelingscomité niet beoordeeld omdat deze niet volgens format is aangeleverd. De betrokkenen uit het centrum waren namelijk niet onderstreept. Er wordt volgens dit format gewerkt zodat referenten en het Beoordelingscomité snel kunnen zien welke betrokkenen geparticipeerd hebben vanuit het centrum. Aangezien het Beoordelingscomité ruim 300 aanvragen heeft moeten beoordelen is het nagenoeg ondoenbaar om bij iedere aanvraag bij elke vernoemde auteur na te gaan of deze auteur betrokken is geweest bij het expertisecentrum of niet, aldus verweerder. Bezwaarde geeft aan alsnog volgens format een lijst te willen overleggen.

Tot slot verzoekt bezwaarde om een vergoeding van de proceskosten.

## **5. Overwegingen van Commissie**

### Classificatiesysteem ORPHANET

Ten aanzien van de algemene bezwaargronden ziet de commissie zich voor de vraag gesteld of verweerder terecht de classificatie van ORPHANET en de indeling in sub-thema's heeft gehanteerd, en verder of de door bezwaarde genoemde Excel-sheet als grondslag voor erkenning en afwijzing mocht dienen.

Het is de commissie gebleken dat classificatie van aandoeningen op ERN sub-thema niveau is vastgesteld door Europese experts. De commissie concludeert uit het verweer dat deze classificatie bij eerdere erkenningsprocedures nog niet uitgekristalliseerd was. De commissie acht de indeling op sub-thema niveau, gezien het belang van verbinding van de juiste expertise van verschillende instellingen uit verschillende landen, begrijpelijk. Verder begrijpt de commissie dat door het beter aansluiten op de organisatiestructuur van de ERN's de organisatielast voor de ERN's wordt verlicht. Deze werkwijze komt de commissie logisch voor en zij concludeert daarom dat verweerder mocht aansluiten bij de door de ERN's gemaakte indeling.

Ten aanzien van de Excel-sheet waarin een vertaalslag is gemaakt naar de best passende ORPHA-codes indien deze niet door het ERN zelf zijn aangegeven, is de commissie uit de hoorzitting en uit de stukken gebleken dat alleen indien bij een aandoening geen sub-thema aanwezig was, de ORPHA-coördinator op basis van wetenschappelijk inzicht deze lijst heeft aangevuld. Hierbij acht de commissie van belang dat deze indeling in een eerder stadium ter

afstemming is voorgelegd aan universitaire medisch centra, samenwerkende TOP klinische ziekenhuizen en de Nederlandse vereniging van Ziekenhuizen. De commissie ziet dan ook geen reden waarom het Beoordelingscomité bij de beoordeling van aanvragen zich niet zou mogen verlaten op de indeling op deze lijst.

#### Samenstelling en werkwijze Beoordelingscomité

Voor wat betreft de bezwaren die zien op de specifieke kandidaat-ECZA's is de commissie gebleken dat u bij de beoordeling van kandidaat-ECZA's de adviezen van het Beoordelingscomité heeft overgenomen. Uit de Beleidsvisie blijkt de werkwijze van dit Beoordelingscomité: de voorzitter van het Beoordelingscomité wordt aangewezen op voordracht van het bestuur van de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU), nadat de minister advies heeft gekregen van vertegenwoordigers van de samenwerkende topklinische ziekenhuizen, de algemene ziekenhuizen, de nationale patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen VSOP en Orphanet-NL. De voorzitter stelt vervolgens het Beoordelingscomité samen op advies van dezelfde vertegenwoordigers en houdt daarbij rekening met een evenredige representatie uit verschillende categorieën van instellingen waar ECZA's zijn gevestigd. Dit betreft met name de universitair medische centra en de topklinische ziekenhuizen. Het Beoordelingscomité omvat naast de voorzitter met inhoudelijke expertise op het terrein van zeldzame aandoeningen minimaal twee leden met algemene expertise op (clusters) van zeldzame aandoeningen, afkomstig uit de Wetenschappelijke Advies Raad (WAR) en twee leden op voordracht van de VSOP, met kennis van het veld van zeldzame aandoeningen, de betreffende patiëntenorganisaties en het patiëntperspectief.

De commissie overweegt dat uit vaste jurisprudentie blijkt dat een bestuursorgaan op een advies van een deskundige mag afgaan, nadat het is nagegaan of dit advies op zorgvuldige wijze tot stand is gekomen, de redenering daarin begrijpelijk is en de getrokken conclusies daarop aansluiten. Deze verplichting is neergelegd in artikel 3:9 van de Awb voor de wettelijk adviseur en volgt uit artikel 3:2 van de Awb voor andere adviseurs.<sup>5</sup> De commissie ziet zich dan ook voor de vraag gesteld of u in het bestreden besluit bij de onderbouwing van de beoordeling van de aanvragen heeft mogen verwijzen naar het advies van het Beoordelingscomité. De commissie zal dit afzonderlijk nagaan voor de vijf centra die het voorwerp zijn van bezwaar.

#### **UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders en UMCG Center of Expertise for Genetic Endocrine Tumour Syndromes**

*"Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het Beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag nuwel voldoet aan de gestelde criteria voor het zorgpad en wetenschappelijk onderzoek van Pheochromocytoma-paraganglioma (ORPHA:573163). Hiermee wordt ook voldaan aan de ingangseis van erkenning voor minimaal één ERN sub-thema. Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift ziet het Beoordelingscomité geen aanleiding om het eerder afgegeven advies aan te passen voor Adrenocortical carcinoma (ORPHA:1501) en Rare primary hyperaldosteronism (ORPHA:181415). Het comité ziet het belang van multicenter studies en begrijpt dat daar niet altijd prominente auteursposities uit naar voren komen, maar het blijft van mening dat uit het beperkt aantal aangeleverde wetenschappelijke publicaties specifiek voor deze aandoeningen (en grants) onvoldoende een voortrekkersrol in wetenschappelijk onderzoek blijkt, hetgeen wel van een expertisecentrum verwacht mag worden."*

---

<sup>5</sup> Onder meer ECLI:NL:RVS:2017:1674



*"Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift ziet het Beoordelingscomité geen aanleiding om het eerder afgegeven advies aan te passen. Omdat het UMCG Center of Expertise for Adrenal Disorders na heroverweging erkend is voor Pheochromocytoma-paraganglioma (ORPHA:573163) dat in de orphanet classificatie overkoepelend is aan Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma (ORPHA:29072), kan aan dit centrum voor ORPHA:29072 geen erkenning worden verleend. In de Staatcourant staat immers bij de ingangscriteria: "Het betreft een of meerdere zeldzame aandoeningen waarvoor één of meerdere onderdelen van de instelling niet al een erkenning hebben als ECZA voor de desbetreffende zeldzame aandoening op 1 of 2 hogere niveaus in de Orphanetclassificatie (bijvoorbeeld al erkenning op een overkoepelend cluster van aandoeningen waar deze aandoening(en) onder vallen)".*

De commissie ziet geen aanknopingspunten om aan deze adviezen te twijfelen. Tijdens de hoorzitting heeft verweerder gespecificeerd wat het Beoordelingscomité verstaat onder een *beperkt aantal* publicaties. De commissie kan het oordeel van het Beoordelingscomité, zoals verwoord in zowel de toelichting als onder 3.3.1 *indicatoren*, dat specifiek voor de aandoeningen onvoldoende een voortrekkersrol in wetenschappelijk onderzoek blijkt, volgen. Evenmin geeft de stelling van bezwaarde, dat het onbegrijpelijk is dat een overkoepelend cluster van aandoeningen is goedgekeurd, maar de onderliggende aandoeningen niet, aanleiding om te twijfelen aan het advies. Zoals tijdens de hoorzitting door verweerder is aangegeven, hoeven onderliggende aandoeningen niet zelfstandig een erkenning te krijgen en heeft bezwaarde ook niet duidelijk kunnen maken dat hiertoe een noodzaak bestond. Bovendien heeft het comité getoetst aan de Beleidsvisie en heeft bezwaarde ten aanzien van Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma (ORPHA:29072) niet voldaan aan de ingangscriteria.

#### **UMCG Center of Expertise for Neurovascular Diseases**

*"Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift ziet het Beoordelingscomité geen aanleiding om het eerder afgegeven advies aan te passen. Het comité gaat niet mee in de argumentatie van de aanvrager dat de aandoeningen te zeldzaam zijn voor het opstellen van een specifiek zorgpad voor deze aandoening. Dit wordt mede onderschreven door het feit dat andere centra dit wel hebben laten zien."*

De commissie vindt het advies weliswaar ietwat summier maar ziet - mede gezien de uitleg van verweerder dat ten aanzien van door centra aangeleverde zorgpaden een best practice geldt, en dat dit centrum niet getoond heeft welke diagnostiek wordt gebruikt, en welke vervolgstappen er zijn, terwijl andere centra dit wel hebben aangetoond - geen reden om aan het advies te twijfelen. Voor wat betreft het bezwaar dat het onterecht zou zijn dat (ORPHA:90065) Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage is afgewezen en niet blijkt waarom dit geen ERN sub-thema betreft, verwijst de commissie naar hetgeen hierboven is overwogen ten aanzien van het classificatiesysteem ORPHANET.

#### **UMCG Center of Expertise for Carbohydrate, Fatty Acid Oxidation and Ketone Bodies Disorders**

*"Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift heeft het Beoordelingscomité geconcludeerd dat de aanvraag voldoet aan de gestelde criteria voor het zorgpad voor Glycogen storage disease, ORPHA:79201.*

*Hiermee wordt ook voldaan aan de ingangseis van erkenning voor minimaal één ERN subthema, hetgeen betekent dat nu ook de expertise voor Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency (ORPHA:366), Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (ORPHA:42), Glycogen storage disease due to glucose-6-*



*phosphatase deficiency type Ia (ORPHA:79258) en Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ib (ORPHA:79259) erkend kan worden. Op basis van de aangeleverde informatie in het bezwaarschrift ziet het Beoordelingscomité geen aanleiding om het eerder afgegeven advies aan te passen voor Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency (ORPHA:264580), Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency (ORPHA:26791), Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency (ORPHA:367) en GSD due to liver glycogen phosphorylase deficiency (ORPHA:369) omdat de zorgpaden niet voldoen aan de gestelde criteria (zie boven). Ook voor Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism (ORPHA:79174) ziet het comité geen aanleiding om het advies aan te passen omdat het zorgpad voor ORPHA:42 niet voldoende dekkend is voor de breedte van dit overkoepelend cluster van aandoeningen ORPHA:79174. Daarbij is de wetenschappelijke output voor ORPHA:79174 door het comité niet goed te beoordelen omdat de auteurs van het centrum niet volgens format zijn aangegeven."*

Het is de commissie gebleken dat het Beoordelingscomité de door dit centrum t.a.v. ORPHA (79174) aangeleverde literatuurlijst niet heeft beoordeeld omdat deze lijst niet volgens format is opgesteld. Bezwaarde vindt dit onredelijk en begrijpt niet waarom zij niet alsnog een lijst mag aanleveren die wel volgens format is opgesteld.

De commissie ziet in de naar voren gebrachte bezwaren geen aanleiding om te twijfelen aan het advies van het Beoordelingscomité. Daarbij is van belang dat er meerdere gronden bestaan voor de afwijzing van erkenning voor dit centrum. Immers, ook het oordeel van het Beoordelingscomité, dat het zorgpad voor ORPHA 42 onvoldoende dekkend is voor de breedte van het *overkoepelend cluster van aandoeningen ORPHA:79174* betreft een afwijzingsgrond. Deze is door bezwaarde niet bestreden en betreft -los van de onderbouwing van de wetenschappelijke output- een dragend element van het advies. Dit betekent dat reeds om deze reden - wat er ook zij van de procedurele vraag rondom het aanleveren van de literatuurlijst - tot afwijzing van de erkenning geconcludeerd kan worden. De commissie is dan ook van oordeel dat verweerder het advies van het Beoordelingscomité ten grondslag kan leggen aan het besluit tot afwijzing van de aanvraag tot erkenning van dit kandidaat-expertisecentrum. Ten aanzien van de overige ORPHA-codes geldt dat het Beoordelingscomité negatief heeft geadviseerd omdat betreffende zorgpaden niet voldoen aan de gestelde criteria, hetgeen niet afdoende is betwist door bezwaarde. Verweerder heeft daarom ook ten aanzien van de overige ORPHA-codes kunnen uitgaan van dit advies.

### **UMGC Center of Expertise for Mastocytosis**

Omdat het Beoordelingscomité ten tijde van de heroverweging nog geen inhoudelijke bezwaargronden had ontvangen zag het geen aanleiding om het eerder afgegeven advies aan te passen. U gaat echter in uw verweerschrift in op de alsnog aangeleverde informatie van bezwaarde, waarin wordt verwezen naar het zorgpad dat is gepubliceerd op de website van het Mastocytose Expertisenetwerk. U bent van mening dat hiermee onvoldoende onderbouwd is dat er nu wel wordt voldaan aan de indicatoren die beoordeeld worden op basis van het uitgewerkte zorgpad. Met name is onvoldoende onderbouwd dat is voldaan aan eis 4, indicator 1 en 2. Ook de argumentatie dat de wetenschappelijke output beperkt is vanwege de zeldzaamheid snijdt volgens u onvoldoende hout: het Beoordelingscomité kan juist op basis van zijn expertise ten aanzien van zeldzame aandoeningen beoordelen of gegeven de zeldzaamheid de wetenschappelijke output voldoende is.

Het is de commissie gebleken dat bezwaarde nieuwe stukken, waaronder een nieuw zorgpad, op 11 maart 2022 heeft aangeleverd. Het verweer is eveneens gedateerd op 11 maart 2022. Het is dus duidelijk dat verweerder zijn oordeel niet gebaseerd heeft op de laatst aangeleverde stukken. Verweerder stelt primair dat de te laat aangeleverde informatie niet meegenomen

Blad  
14

hoeft te worden in het bestreden besluit omdat bezwaarde wist dat deze informatie vóór 12 december 2021 aangeleverd moest worden vanwege de vergadering met het Beoordelingscomité. Hieromtrent overweegt de commissie het volgende. Op grond van artikel 7:11 van de Algemene wet bestuursrecht vindt op de grondslag van het bezwaar een heroverweging van het bestreden besluit plaats. Zoals volgt uit de uitspraak van de Afdeling bestuursrechtspraak van de Raad van State van 28 oktober 2020<sup>6</sup> geldt als hoofdregel dat een bestuursorgaan een besluit heroverweegt op basis van de feiten en omstandigheden ten tijde van de heroverweging en het op dat moment geldende recht en beleid.

Op dit uitgangspunt van de zogenaamde ex nunc toetsing, bestaan uitzonderingen, bijvoorbeeld als de aard van het besluit en de toepasselijke regelgeving zich tegen een heroverweging ex nunc verzet. Daarvan is bijvoorbeeld sprake, indien het gaat om de verdeling van een schaars recht, of een subsidieplafond. Het bieden van een mogelijkheid tot herstel of aanvulling van de aanvraag in de bezwaarprocedure kan dan immers andere aanvragers benadelen. Hiervan is in dit geval geen sprake. De commissie is daarom van oordeel dat de op 11 maart 2022 aangeleverde informatie in het kader van deze bezwaarprocedure alsnog beoordeeld dient te worden, hetzij door u, hetzij door het Beoordelingscomité.

### Conclusie

Gelet op het voorgaande adviseert de commissie u ten aanzien van *UMGC Center of Expertise for Mastocytosis* een nadere beoordeling van de op 11 maart 2022 aangeleverde informatie te doen dan wel een nader advies te vragen aan het Beoordelingscomité, alvorens een beslissing op bezwaar te maken.

Voor het overige adviseert de commissie u de bezwaren ongegrond te verklaren.

de voorzitter,

secretaris

w.g.

5.1.2e

w.g.

5.1.2e

---

<sup>6</sup> ECLI:NL:RVS:2020:2571

BIJLAGE: relevante regelgeving

### **Eisen met betrekking tot kwaliteit van zorg**

#### **Eis 1**

Het kandidaat ECZA is, indien relevant voor de specifieke zeldzame aandoening, in staat tot het leveren van kwalitatief hooggespecialiseerde complexe patiëntenzorg op het gebied van diagnostiek, behandeling, nazorg en follow-up.

#### *Indicatoren:*

1. Het kandidaat ECZA heeft de zorg beschreven in een zorgpad dat minimaal om de 5 jaar wordt herzien. Uit het beschreven zorgpad blijkt dat het kandidaat ECZA in staat is tot het leveren van advies en – indien van toepassing voor de specifieke zeldzame aandoening – het leveren van hooggespecialiseerde complexe en meestal multidisciplinaire patiëntenzorg op het gebied van diagnostiek, behandeling, nazorg en follow-up.
2. Indien er al één of meerdere ECZA's actief zijn voor eenzelfde zeldzame aandoening of een cluster van aandoeningen waar deze specifieke aandoening onder valt, heeft de erkenning van het kandidaat ECZA meerwaarde gelet op de hoeveelheid patiënten die bij de andere ECZA's worden behandeld.
3. Het kandidaat ECZA adviseert aan, en behandelt voldoende patiënten om een bijdrage te kunnen leveren aan het verder ontwikkelen van kennis over de zeldzame aandoening en het verbeteren van de behandeling van een zeldzame aandoening. Het kandidaat ECZA moet bij een relevant percentage van het aantal bekende patiënten met de desbetreffende zeldzame aandoening in Nederland betrokken zijn in het zorgtraject. Wat een relevant percentage is, wordt onderbouwd met Nederlandse gegevensbronnen en dataregistratie uit de ERNs.
4. Het kandidaat ECZA voldoet voor de diagnostiek en behandeling van patiënten met de zeldzame aandoening waarvoor de erkenning als ECZA wordt aangevraagd in ieder geval aan de normenkaders die hiervoor nationaal gelden, zoals de SONCOS-normen<sup>7</sup> en de IGJ-normen<sup>8</sup> en waar mogelijk ook aan de gestelde normen van de ERN<sup>9</sup>.

<sup>7</sup> <https://www.soncos.org/kwaliteit/normeringsrapport/>

<sup>8</sup> <https://www.igj.nl/zorgsectoren/ziekenhuizen-en-klinieken/indicatoren-medisch-specialistische-zorg>

<sup>9</sup> [https://ec.europa.eu/health/ern/work\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern/work_en) ERN specific criteria

Van de toepassing van de indicatoren 1 en 4 kan niet worden afgeweken. Van de toepassing van de indicatoren 2 en 3 kan vanaf 1 januari 2023 evenmin worden afgeweken.

**Eis 2**

Het kandidaat ECZA levert inbreng bij ontwikkeling van zorgstandaarden en richtlijnen en werkt mee aan de verspreiding hiervan, samen met vertegenwoordigers van betrokken patiëntenorganisaties.

*Contra-indicator:*

1. Het kandidaat ECZA heeft niet bijgedragen aan een richtlijn of zorgstandaard terwijl die wel bestaat.

**Eis 3**

Het kandidaat ECZA coördineert het zorgaanbod binnen de gehele keten voor de specifieke zeldzame aandoening.

*Indicatoren:*

1. Het kandidaat ECZA stelt in het zorgpad vast hoe het diagnostische traject is vormgegeven, welke poliklinische controles bij de verschillende disciplines standaard ingepland worden en hoe de follow up vormgegeven is.
2. In het zorgpad is opgenomen op welke manier de verschillende betrokken disciplines hun bevindingen en eventueel ingesteld beleid terugkoppelen aan de hoofdbehandelaar of casemanager. Hiervoor komt het multidisciplinair (MD) team bij elkaar in een multidisciplinair overleg (MDO). Het kandidaat ECZA geeft aan hoe vaak deze MDO's bij elkaar komen.

Van de toepassing van de indicatoren 1 en 2 kan niet worden afgeweken.

**Eis 4**

Het kandidaat ECZA levert de zorg met een vaststaand MD-team.

*Indicatoren:*

1. Het kandidaat ECZA beschikt over de disciplines (waaronder paramedici) die nodig zijn om de zorg voor patiënten met de desbetreffende zeldzame aandoening te leveren.
2. In het zorgpad staat welke disciplines er plaatsnemen in het MD-team, waarbij de rollen van de verschillende behandelaars zijn omschreven.
3. In het zorgpad staat hoe de samenhang in de zorg is geborgd (bijv. via de hoofdbehandelaar) als de aandoening een multi-systeemaandoening is.

Van de toepassing van de indicatoren 1 en 2 kan niet worden afgeweken.

**Eis 5**

Het kandidaat ECZA beschikt over een systematiek om de kwaliteit van de zorg te waarborgen.

*Indicator:*

1. Het kandidaat ECZA beschikt over kwaliteitsindicatoren die gebruikelijk zijn voor het betreffende ziektebeeld, indien aanwezig vanuit de ERNs, en vergelijkt indien mogelijk de uitkomsten hiervan met andere (kandidaat) ECZA's.

### **Eisen met betrekking tot onderzoek**

#### **Eis 6**

Het kandidaat ECZA verricht (basaal) wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de zeldzame aandoening waarvoor erkenning als ECZA is verzocht en publiceert hierover.

#### *Indicatoren:*

1. Het kandidaat ECZA draagt bij aan verdere kennisontwikkeling over het ontstaan en de behandeling van de aandoening. Het kandidaat ECZA toont dit aan door wetenschappelijke artikelen over het ziektebeeld bij de aanvraag tot erkenning te voegen die in een peer reviewed journal zijn gepubliceerd in de afgelopen 10 jaar.
2. Het aantal onderzoeken waar een kandidaat ECZA aan moet hebben meegewerkt is mede afhankelijkheid van de zeldzaamheid van de aandoening. Ook bij zeer zeldzame aandoeningen moet er ten minste één onderzoek worden bijgevoegd dat over de zeldzame aandoening gaat waarvoor de erkenning is aangevraagd en waarbij het kandidaat ECZA betrokken is geweest.
3. Het kandidaat ECZA heeft een grote rol in het onderzoek gespeeld en specificeert die rol in de aanvraag. Hierbij wordt ook naar participatie in clinical trials gekeken. Daarnaast moet minimaal één van de eerste drie of laatste twee auteurs van de toegevoegde wetenschappelijke artikelen geaffilieerd zijn aan het kandidaat ECZA.

Van de toepassing van de indicatoren 1 en 2 kan niet worden afgeweken.

### **Eisen met betrekking tot continuïteit**

#### **Eis 7**

Het kandidaat ECZA zorgt, waar nodig, voor waarborging van de continuïteit van de zorgverstrekking op het gebied van de zeldzame aandoening waarvoor de erkenning is gevraagd, van kinderjaren, via adolescentie tot en met en gedurende de volwassen leeftijd.

#### *Indicator:*

1. In het zorgpad staat op welke manier de overgang van de kindzorg naar de volwassenzorg is georganiseerd.

#### **Eis 8**

Het kandidaat ECZA draagt zorg voor de opleiding en de overdracht van kennis naar leden van het MD-team.

#### *Indicatoren:*

1. Het kandidaat ECZA borgt dat de expertise en de expertiseontwikkeling voor in ieder geval de komende vijf jaar is geborgd. In dit verband geeft het kandidaat ECZA aan op welke manier de opleiding van leden van het MD-team in de verschillende disciplines is vormgegeven.
2. Het kandidaat ECZA borgt eventuele opvolging van leden van het MD-team met zeer specialistische competenties.
3. Minstens twee specialisten in het MD-team beschikken over de specifieke expertise over de zeldzame aandoening waarvoor een erkenning als ECZA wordt gevraagd of er



wordt een specialist ten behoeve van het MD-team opgeleid om de specifieke expertise te vergaren.

Van de toepassing van de indicatoren 1,2 en 3 kan niet worden afgeweken.

### **Eisen met betrekking tot samenwerking met andere partijen**

#### **Eis 9**

Het kandidaat ECZA werkt met patiënten(organisatie(s)) samen om de kwaliteit van zorg te verbeteren.

##### *Indicatoren:*

- 1.Het kandidaat ECZA heeft regelmatig contact met patiëntenorganisatie (indien die aanwezig zijn) en geeft aan hoe de inbreng van deze organisaties wordt gebruikt om de kwaliteit van de zorg te verbeteren.
- 2.Het kandidaat ECZA betreft de inbreng van patiënten om de kwaliteit van zorg te verbeteren ook als er geen relevante patiëntenorganisatie is.

Van de toepassing van indicator 2 kan niet worden afgeweken.

#### **Eis 10**

Het kandidaat ECZA werkt samen op het terrein van onderzoek en patiëntenzorg met andere centra in het binnen- en buitenland.

##### *Indicatoren:*

- 1.Het kandidaat ECZA werkt voor zover mogelijk samen met andere centra op het gebied van onderzoek en patiëntenzorg met betrekking tot de zeldzame aandoening waarvoor de erkenning is verzocht. Het ECZA toont dit aan door bij de aanvraag aan te geven met welke andere centra wordt samengewerkt.
- 2.Het kandidaat ECZA is aangesloten bij een nationale of internationale werkgroep of samenwerkingsverband op het gebied van de zeldzame aandoening waarvoor de erkenning is verzocht.

### **Eisen met betrekking tot informatie en communicatie**

#### **Eis 11**

Het kandidaat ECZA fungeert als informatieloket en vraagbaak voor zorgverleners, patiënten en hun naasten.

##### *Indicatoren:*

- 1.Het kandidaat ECZA regelt de 24/7 bereikbaarheid van het kandidaat ECZA of de relevante specialist(en) voor de patiënten en dienst naasten die een behandeling ondergaan voor de desbetreffende zeldzame aandoening, indien het voor de behandeling van de aandoening relevant is om 24/7 bereikbaarheid te organiseren. In het zorgpad wordt aangegeven hoe deze 24/7 bereikbaarheid wordt gewaarborgd.
- 2.Het kandidaat ECZA is beschikbaar (en wordt gebruikt door andere instellingen) voor consultatie bij verdenking op en behandeling bij het desbetreffende ziektebeeld voor patiënten die (nog) niet onder behandeling zijn bij het kandidaat ECZA. Het kandidaat ECZA geeft in de aanvraag aan of, hoe en hoe vaak het wordt geconsulteerd door andere instellingen



3. Het kandidaat ECZA draagt bij aan voorlichting voor zorgverleners, patiënten en hun naasten over de (groep van) zeldzame aandoening(en) waarvoor een erkenning wordt verzocht. Het kandidaat ECZA geeft aan hoe hij hieraan bijdraagt. Van de toepassing van de indicatoren 1, 2 en 3 kan niet worden afgeweken.

### **Eisen met betrekking tot grensoverschrijdende gezondheidszorg**

#### **Eis 12**

Indien een kandidaat ECZA als ECZA is erkend, dient hij in staat te zijn om deel te nemen aan een ERN en coördineert en adviseert, indien nodig, grensoverschrijdende gezondheidszorg met aangewezen expertisecentra in andere EU-landen, waarnaar patiënten of biologische monsters kunnen worden doorverwezen of doorgestuurd.

#### *Indicatoren:*

1. Het kandidaat ECZA is in staat om als ECZA een bijdrage te leveren aan internationale casuïstiek en dataregistratie en werkt op deze wijze mee aan het bundelen en verspreiden van expertise.
2. Uit monitoringoverzichten van het ERN blijkt dat het ECZA (indien aangesloten bij een ERN) heeft bijgedragen aan het ERN.<sup>10</sup>

Van de toepassing van indicator 2 kan vanaf 1 januari 2023 niet worden afgeweken.

---

<sup>10</sup> [https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/continuous\\_monitoring\\_en.pdf](https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/continuous_monitoring_en.pdf)



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Albert Schweitzer Ziekenhuis  
t.a.v. 5.1.2e  
Postbus 444  
3300 AK DORDRECHT

Datum 12 mei 2022  
Betreft beslissing op bezwaar inzake Albert Schweitzer Ziekenhuis

Geachte heer 5.1.2e

Hieronder treft u aan mijn beslissing op het door u ingediende bezwaarschrift van 11 november 2021.

Over het bezwaarschrift heb ik advies gevraagd aan de VWS-commissie bezwaarschriften Awb. Een afschrift van het door de commissie uitgebrachte advies is als bijlage bij dit besluit bijgevoegd.

Ik heb vastgesteld dat het advies van de VWS-commissie bezwaarschriften Awb op zorgvuldige wijze tot stand is gekomen en kan mij vinden in de overwegingen van de commissie. Ik neem derhalve de overwegingen en de conclusie van het advies over en besluit als volgt.

## BESLISSING OP HET BEZWAARSCHRIFT

Het bezwaarschrift van 11 november 2021, gericht tegen het besluit van 30 september 2021, kenmerk 3261556-1015899-CZ, verklaar ik ongegrond.

## BEROEP

U kunt tegen deze beschikking beroep instellen bij de sector bestuursrecht van de rechtbank binnen het rechtsgebied waarin u uw woonplaats in Nederland heeft.

Het beroepschrift moet binnen zes weken na de dag waarop de beschikking u is toegezonden aan de rechtbank worden gestuurd. U kunt ook digitaal beroep instellen via <http://loket.rechtspraak.nl/bestuursrecht>. Daarvoor moet u wel beschikken over een elektronische handtekening (DigiD).

Het beroepschrift moet op grond van artikel 6:5 van de Algemene wet bestuursrecht zijn ondertekend en bevat ten minste de naam en adres van de indiener, de dagtekening, de omschrijving van het besluit waartegen het beroep is gericht, zo mogelijk een afschrift van dit besluit, en de gronden waarop het beroepschrift rust.

## Wetgeving en Juridische Zaken

Cluster 1 Bezwaar en beroep

Bezoekadres:  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79 11  
F 070 340 78 34  
[www.minvws.nl](http://www.minvws.nl)

## Inlichtingen bij

dhr. 5.1.2e  
5.1.2e @minvws.nl  
jurist

T 070 5.1.2e  
F 070 5.1.2e

## Ons kenmerk

DWJZ-2021001099

## Bijlagen

1

## Uw brief

*Correspondentie uitsluitend richten aan het retouradres met vermelding van de datum en het kenmerk van deze brief.*



Van de indiener van het beroepschrift wordt griffierecht geheven door de griffier van de rechtbank. Nadere informatie over de hoogte van het griffierecht en de wijze van betalen wordt door de griffie van de rechtbank verstrekt.

**Wetgeving en Juridische Zaken**  
Cluster 1 Bezwaar en beroep

**Ons kenmerk**  
DWJZ-2021001099

Hoogachtend,  
de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport,  
namens deze,  
clusterhoofd directie Wetgeving en Juridische Zaken,

5.1.2e



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

De Raad van Bestuur  
Van Maastricht Universitair Medisch Centrum +  
T.a.v. de heer/mevrouw 5.1.2e  
Postbus 5800  
6202 AZ MAASTRICHT

Ook per e-mail: 5.1.2e@mumc.nl

Datum 22 september 2023  
Betreft Beslissing op bezwaar inzake AIMS-ID 708047 – Female  
Vascular Health

Geachte heer/mevrouw 5.1.2e

Hierbij ontvangt u de beslissing op het bezwaar van 10 november 2022 dat u namens het Maastricht Universitair Medisch Centrum + (hierna: het MUMC+) heeft ingediend. Deze beslissing op bezwaar gaat specifiek over het bezwaar tegen de afwijzing van de aanvraag om erkenning van het kandidaat-expertisecentrum voor Female Vascular Health, AIMS-ID 708047, om als nationaal expertisecentrum voor een viertal zeldzame aandoeningen te fungeren.

In deze brief leest u eerst wat mijn beslissing op uw bezwaar is. Daarna volgt de uitleg. De uitleg bestaat uit een overzicht van het verloop van de procedure en mijn overwegingen naar aanleiding van uw bezwaar. Aan het einde van de brief staat wat u kunt doen als u het niet eens bent met deze beslissing op bezwaar.

De behandeling van uw bezwaar heeft helaas langer dan gebruikelijk geduurd. Ik bied u hiervoor mijn excuses aan.

### Beslissing op uw bezwaar

Ik verklaar uw bezwaar ongegrond, omdat het bezwaar niet tot een ander besluit kan leiden. Dit betekent dat de afwijzing van de aanvraag om erkenning in stand blijft.

Ik licht het besluit hierna toe.

### Verloop van de procedure

Op 29 maart 2022 heeft u een aanvraag ingediend om erkenning van het kandidaat-expertisecentrum voor Female Vascular Health, AIMS-ID 708047, om als nationaal expertisecentrum voor een viertal zeldzame aandoeningen te fungeren.

De aanvraag is met het besluit van 30 september 2022 afgewezen. Aan dit besluit is het advies van het beoordelingscomité van 15 september 2022 ten grondslag

**Secretaris-generaal / plv.  
Secretaris-generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79 11

Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e

Jurist

T 070- 5.1.2e  
E 5.1.2e@minvws.nl

**Kenmerk**  
DWJZ-2022000648

**Uw e-mail**  
10 november 2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*





gelegd.

Namens het MUMC+ heeft u bezwaar gemaakt tegen het besluit van 30 september 2022. De ontvangst van het bezwaar is per brief van 11 november 2022 aan u bevestigd.

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

Op basis van het bezwaar heeft het beoordelingscomité het advies heroverwogen. Dit heeft niet tot een andersluidend advies geleid.

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000648

De behandelaar van het bezwaar, de heer 5.1.2e heeft op 16 januari 2023 per e-mail contact met u opgenomen. In de e-mail is onder meer de procedure uitgelegd.

Op 17 april 2023 heb ik een besluit genomen over het verstrekken van de op de zaak betrekking hebbende stukken. Ik heb de gevraagde stukken wegens gewichtige redenen niet geheel, maar gedeeltelijk aan u verstrekt.

Op 25 april 2023 heeft er een video hoorzitting plaatsgevonden. De hoorzitting werd gehouden door de behandelend jurist. Namens het MUMC+ waren aanwezig de heer 5.1.2e mevrouw 5.1.2e en mevrouw 5.1.2e 5.1.2e. Namens het ministerie waren aanwezig mevrouw 5.1.2e en mevrouw 5.1.2e. Tot slot was namens het beoordelingscomité mevrouw 5.1.2e 5.1.2e aanwezig. In het kader van de hoorzitting heeft u aantekeningen toegestuurd.

Op 20 juli 2023 en op 18 september 2023 heeft de behandelaar van het bezwaar u desgevraagd geïnformeerd over de stand van zaken in de afhandeling van het bezwaar. Daarbij is toegelicht dat de afhandeling van het bezwaar onder meer vertraging heeft opgelopen door de zeer grote drukte, wegens (onder meer) het grote aantal bezwaar- en beroepsdossiers.

### **Uw bezwaar**

U bent het niet eens met het besluit tot afwijzing van de aanvraag om erkenning, waarbij u zich in het bezwaar heeft beperkt tot het onderdeel "Placenta insufficiëntie". Tijdens de hoorzitting heeft u erkend dat er sprake is van een zogenoemde mismatch tussen hoe de aanvraag is ingestoken (voor welke ORPHA-codes er is aangevraagd) en waar de specifieke expertise van het centrum op ziet. Desgevraagd heeft u aangegeven het bezwaar te willen voortzetten, in het bijzonder om een oordeel te krijgen over het ingediende bezwaar en om duidelijkheid te krijgen over hoe de aanvraag dan had moeten worden ingestoken. Daarbij heeft u ook opgemerkt dat het ontbreken van inzicht in de inbreng van referenten, tezamen met de beperkte motivering in het advies van het beoordelingscomité, ervoor zorgen dat het voor u moeilijk is om er vat op te krijgen.

U heeft verder aangevoerd dat de aangeleverde informatie, het visiedocument en de zorgpaden, voldoende zouden moeten zijn om tot een erkenning te komen. U heeft daarbij opgemerkt dat u het visiedocument bij de aanvraag had gevoegd om aan het beoordelingscomité duidelijk te maken hoe tot uitbreiding van de zorgcapaciteit zou worden gekomen.



De bijgevoegde zorgpaden waren beschreven vanuit het perspectief van de patiënt, maar hebben naar u stelt wel degelijk een medisch-technische onderbouwing. Het preconceptie-zorg protocol dat daar onderdeel van is, kent al een 25 jaar lange traditie en vormt de basis voor alle predictie modellen en persoonlijke conditie verbeterende behandelstrategieën voor en tijdens de zwangerschap. Het centrum heeft dan ook grote betekenis voor vrouwen die een vasculaire gebeurtenis hebben gehad. De expertise van het centrum ziet dan ook niet op het behandelen van bijvoorbeeld het HELLP syndrome, Preeclampsia of Placental insufficiency, maar specifiek op de fase na een dergelijk vasculaire gebeurtenis. Verder heeft u er onder meer op gewezen dat sprake is van voortdurende zorgevaluatie en de uitkomsten van hieraan gerelateerde zorgprotocollen zijn vastgelegd in een veelheid van promotieonderzoeken en meer dan 200 wetenschappelijke publicaties. Een en ander leidt voortdurend tot zorgverbeteringen. Tot slot heeft u opgemerkt dat er ten onrechte is geconcludeerd dat er geen ERN subthema beschikbaar is. De aanvraag is gedaan voor female vascular health en de uitingsvormen, waaronder placenta insufficiëntie, zijn volgens u allen erkend als weesziekten.

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000648

## Juridisch kader

De minister voor Medische Zorg en Sport heeft in haar brief aan de voorzitter van de Tweede Kamer van 6 januari 2021 benadrukt dat het van belang is dat de erkenningsprocedure goed is ingebed in de Nederlandse wet- en regelgeving, omdat patiënten met zeldzame aandoeningen in Nederland nu en in de toekomst moeten kunnen rekenen op goede zorg.<sup>1</sup> Om die reden heeft de minister in samenspraak met de Nationale Federatie van Universitair Medische Centra (NFU) en de VSOP gewerkt aan een juridische borging van de erkenningsprocedure. Daarbij is gebruik gemaakt van artikel 8 van de Wet op Bijzondere Medische Verrichtingen om instellingen aan te wijzen op basis van een beleidsvisie. In de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen (hierna: de Beleidsvisie) zijn indicatoren en eisen vastgelegd die gesteld worden aan ECZA's en het proces rondom de erkenningen.<sup>2</sup>

Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere kandidaat expertisecentra voor (een cluster van) een zeldzame aandoening of zeldzame aandoeningen, dient de aanvrager, in dit geval bezwaarde, alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Zo is iedere aanvrager verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat ECZA aan de eisen van de ingangstoets en aan de inhoudelijke beoordelingscriteria voldoet. Op basis van deze informatie worden rapportages opgesteld door referenten met medische en wetenschappelijke kennis en expertise ten aanzien van de aandoeningen waarvoor een kandidaat ECZA erkenning aanvraagt en worden rapportages vanuit het patiëntperspectief opgesteld. Op basis van deze rapportages en de door het kandidaat centrum aangeleverde informatie beoordeelt het beoordelingscomité of aan de criteria voor erkenning is voldaan. Het beoordelingscomité is een commissie van externe experts die in opdracht van de minister adviseert over de aanvraag van een kandidaat ECZA om als ECZA te worden erkend.

<sup>1</sup> Kamerbrief over verbetering beleid voor zeldzame aandoeningen.

<sup>2</sup> Op grond van de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen van 18 januari 2021.





### Zorgpad

Op grond van Eis 1, indicator 1 van de bijlage bij de Beleidsvisie volgt dat het kandidaat ECZA de zorg heeft beschreven in een zorgpad. Uit het beschreven zorgpad moet blijken dat het kandidaat ECZA in staat is tot het leveren van advies en – indien van toepassing voor de specifieke zeldzame aandoening – het leveren van hooggespecialiseerde complexe en meestal multidisciplinaire patiëntenzorg op het gebied van diagnostiek, behandeling, nazorg en follow-up. Op grond van Eis 3, indicator 1 wordt daarbij in het zorgpad vastgesteld hoe het diagnostische traject is vormgegeven, welke poliklinische controles bij de verschillende disciplines standaard ingepland worden en hoe de follow up is vormgegeven. Uit de bijlage volgt dat niet van deze indicatoren kan worden afgeweken.

### Zorgaanbod

Op grond van Eis 3 van de bijlage bij de Beleidsvisie coördineert het kandidaat ECZA het zorgaanbod binnen de gehele keten voor de specifieke zeldzame aandoening. Het kandidaat ECZA stelt daarbij in het zorgpad vast hoe het diagnostische traject is vormgegeven, welke poliklinische controles bij de verschillende disciplines standaard ingepland worden en hoe de follow-up is vormgegeven. Van deze voorwaarden kan niet worden afgeweken.

### **Mijn overwegingen over uw bezwaar**

Naar aanleiding van wat u heeft aangevoerd overweeg ik als volgt.

Bij de aanvraag op grond van de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen (hierna: de Beleidsvisie), in samenhang gelezen met artikel 8, eerste lid, van de Wet op bijzondere medische verrichtingen, voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient de aanvrager, in dit geval MUMC+, alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Zo is iedere kandidaat-expertisecentrum verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat-expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de inhoudelijke beoordelingscriteria voldoet. Dit volgt uit de in de Beleidsvisie opgenomen eisen en indicatoren. Op basis van deze informatie worden rapportages opgesteld door referenten met medische en wetenschappelijke kennis en expertise ten aanzien van de aandoeningen waarvoor een kandidaat-expertisecentrum erkenning aanvraagt en worden rapportages vanuit het patiëntperspectief opgesteld. Op basis van deze rapportages en de door het kandidaat-expertisecentrum aangeleverde informatie beoordeelt het beoordelingscomité of aan de criteria voor erkenning is voldaan. Deze beoordelingsprocedure is in nauw overleg met alle Universitair Medische Centra tot stand gekomen via de Nationale Federatie van Universitair Medische Centra. Bij dit overleg waren ook vertegenwoordigers vanuit de Nederlandse Vereniging van Ziekenhuizen betrokken (NVZ) en de patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische afwijkingen, de VSOP.

In het besluit van 30 september 2022 is aangegeven dat het beoordelingscomité met betrekking het kandidaat-expertisecentrum met AIMS-ID 708047 voor de aandoeningen met de codes ORPHA:163637 (Rare disorders related with pregnancy, childbirth and puerperium), ORPHA:244242 (HELLP syndrome),

**Secretaris-generaal / plv.**

**Secretaris-generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

**Kenmerk**

DWJZ-2022000648



ORPHA:275555 (Preeclampsia) en ORPHA:439167 (Placental insufficiency) negatief heeft geadviseerd.

Bij het besluit van 30 september 2022 is een bijlage gevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat-expertisecentrum te erkennen. Over dit kandidaat-expertisecentrum met betrekking tot de hiervoor genoemde aandoeningen heeft het beoordelingscomité in het bijzonder geconcludeerd dat de aangeleverde zorgpaden niet voldoen (eisen 1.1, 3.1 en 3.2). De zorgpaden lijken op een stappenplan en een visiedocument. Waar het gaat om placental insufficiency als uiting bij HELLP en Preeclampsie wordt meer verwacht dan monitoring. Daarnaast ontbreekt de verwachte medische inhoud.

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000648

Ik heb in het besluit van 30 september 2022 geconcludeerd dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en inhoudelijk concludent is en om die reden heb ik besloten om het advies met het besluit van 30 september 2022 over te nemen. Ik zie in uw bezwaar geen aanleiding om hierop terug te komen. De afwijzing van uw aanvraag is terecht. Dit wordt bevestigd door uw bezwaar en dat wat u tijdens de hoorzitting heeft toegelicht. U heeft erkend dat er sprake is van een mismatch tussen de ingediende aanvraag en de specifieke expertise van uw centrum. U heeft een aanvraag ingediend om erkend te worden als expertisecentrum voor een viertal specifieke zeldzame aandoeningen en dus niet voor "Female Vascular Health" zoals u in de zittingsaantekeningen heeft gesteld. Het centrum beschikt echter – zoals u zelf ook stelt – niet over specifieke expertise op het gebied van de vier genoemde zeldzame aandoeningen waarvoor de erkenning is aangevraagd. Tijdens de hoorzitting heeft u hierover bijvoorbeeld opgemerkt dat uw centrum de zeldzame aandoeningen waarvoor erkenning is aangevraagd niet behandelt. U stelt verder zelf dat de expertise van het centrum ziet op de fase ná de vasculaire gebeurtenis, wat een andere expertise betreft dan waarvoor de erkenning is aangevraagd. Ook de omstandigheid dat de zorg die door het centrum wordt verleend van grote betekenis is voor vrouwen die een vasculaire gebeurtenis hebben gehad, kan er niet toe leiden dat nu in bezwaar alsnog de aangevraagde erkenning wordt verleend. Dit zegt immers niets over de voor de erkenning vereiste aanwezige expertise op het gebied van de betreffende zeldzame aandoeningen. De aangeleverde informatie, het visiedocument en de zorgpaden, volstaan dus niet om alsnog voor een erkenning in aanmerking te komen. Daarbij merk ik op dat bij de beoordeling van de aanvraag wordt uitgegaan van de huidige, actuele, expertise, zorgcapaciteit, medische en wetenschappelijke inhoud. Een uitbreiding van de zorgcapaciteit die in de toekomst wordt verwacht, is dan ook geen factor van belang in de beoordeling. Over uw stelling dat er ten onrechte zou zijn geconcludeerd dat er geen ERN subthema beschikbaar is, merk ik op dat dit aspect, zoals ook tijdens de hoorzitting is toegelicht, geen afwijzingsgrond is geweest.

Uw stelling dat de procedure onvoldoende transparant is kan ik niet plaatsen. In de eerste plaats heeft u zelf erkend dat er sprake is van een mismatch tussen de ingediende aanvraag en de expertise van het centrum. Al hierom is de afwijzing van de aanvraag terecht. Het is mij daarom niet duidelijk welk doel deze bezwaargrond (nog) dient. In de tweede plaats verwijs ik u naar mijn beslissing van 17 april 2023 waarmee aan u grotendeels de gevraagde stukken zijn verstrekt en waarin uitleg is gegeven over de aanwezigheid van gewichtige redenen om bepaalde (delen van) stukken niet te verstrekken. In reactie op uw pleitnota van 25 april 2023 verwijs ik u nogmaals naar deze beslissing van 17 april 2023,





aangezien daarin reeds op alle relevante aspecten is ingegaan. U bent voldoende in staat om uw standpunten in deze procedure naar voren te brengen, aangezien u volledig op de hoogte bent van de inhoud van het besluit en de advisering van het beoordelingscomité. Bovendien is er tijdens de hoorzitting een toelichting gegeven door afgevaardigden van de betrokken beleidsdirectie en een afgevaardigde van het beoordelingscomité voor zover u over bepaalde aspecten nog vragen had. Indien u desondanks (en ondanks de omstandigheid dat u heeft erkend dat er een mismatch is tussen de aanvraag en de expertise van het centrum) blijft vasthouden aan uw standpunt, merk ik op dat het niet mogelijk is om afzonderlijk bezwaar te maken tegen de beslissing van 17 april 2023. U kunt een dergelijke procesbeslissing in een eventueel beroep ter discussie stellen, gelijktijdig met een eventueel beroep tegen deze beslissing op bezwaar.

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

**Kenmerk**  
DWJZ-2022000648

Indien u alsnog een erkenning wilt voor de specifieke expertise van het centrum, dan zult u een nieuwe aanvraag moeten indienen. Deze bezwaarprocedure leent zich er echter niet voor u hierin te adviseren. Uiteraard kunt u in het kader van een nieuw in te dienen aanvraag informatie inwinnen en desgewenst contact opnemen. In dit kader verwijs ik u naar mijn website waarop informatie te vinden is en ook contactgegevens staan vermeld:  
<https://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/kwaliteit-van-de-zorg/expertisecentra-zeldzame-aandoeningen>.

#### *Conclusie*

Ik geef u geen gelijk en ik verklaar uw bezwaar daarom ongegrond. Ik handhaaf het besluit van 30 september 2022.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport,  
namens deze,  
clusterhoofd directie Wetgeving en Juridische Zaken,

5.1.2e



**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

### **Bent u het niet eens met deze beslissing op uw bezwaar?**

U kunt tegen deze beslissing op bezwaar beroep instellen bij de sector bestuursrecht van de rechtbank binnen het rechtsgebied waarvan u uw woonplaats in Nederland heeft. Als u geen woonplaats in Nederland heeft, dan kunt u beroep instellen bij rechtbank Den Haag.

Het beroepschrift moet binnen zes weken na de dag waarop de beschikking u is toegezonden aan de rechtbank worden gestuurd. U kunt ook digitaal beroep instellen via <https://www.rechtspraak.nl>. Daarvoor moet u wel beschikken over een elektronische handtekening (DigiD).

Het beroepschrift moet zijn ondertekend en bevat ten minste de naam en adres van de indiener, de dagtekening, de omschrijving van het besluit waartegen het beroep is gericht, zo mogelijk een afschrift van dit besluit, en de redenen waarom u het niet eens bent met de beslissing op bezwaar. De indiener van het beroepschrift moet griffierecht betalen aan de rechtbank. Nadere informatie over de hoogte van het griffierecht en de wijze van betalen wordt door de griffie van de rechtbank verstrekt en kunt u vinden op [www.rechtspraak.nl](http://www.rechtspraak.nl).

**Kenmerk**  
DWJZ-2022000648



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

De Raad van Bestuur  
Van Maastricht Universitair Medisch Centrum +  
T.a.v. de heer/mevrouw 5.1.2e  
Postbus 5800  
6202 AZ MAASTRICHT

Ook per e-mail: 5.1.2e@mumc.nl

Datum 22 september 2023  
Betreft Beslissing op bezwaar inzake AIMS-ID 712016 – Cystic Fibrosis

Geachte heer/mevrouw 5.1.2e

Hierbij ontvangt u de beslissing op het bezwaar van 10 november 2022 dat u namens het Maastricht Universitair Medisch Centrum + (hierna: het MUMC+) heeft ingediend. Deze beslissing op bezwaar gaat specifiek over het bezwaar tegen de afwijzing van de aanvraag om erkenning van het kandidaat-expertisecentrum voor Cystic Fibrosis, AIMS-ID 712016, om als nationaal expertisecentrum voor de zeldzame aandoening Cystic Fibrosis te fungeren.

In deze brief leest u eerst wat mijn beslissing op uw bezwaar is. Daarna volgt de uitleg. De uitleg bestaat uit een overzicht van het verloop van de procedure en mijn overwegingen naar aanleiding van uw bezwaar. Aan het einde van de brief staat wat u kunt doen als u het niet eens bent met deze beslissing op bezwaar.

De behandeling van uw bezwaar heeft helaas langer dan gebruikelijk geduurd. Ik bied u hiervoor mijn excuses aan.

### Beslissing op uw bezwaar

Ik verklaar uw bezwaar ongegrond, omdat uw bezwaar niet tot een ander besluit kan leiden. Dit betekent dat de afwijzing van de aanvraag om erkenning in stand blijft.

### Verloop van de procedure

Op 29 maart 2022 heeft u een aanvraag ingediend om erkenning van het kandidaat-expertisecentrum voor Cystic Fibrosis, AIMS-ID 712016, om als nationaal expertisecentrum voor de zeldzame aandoening Cystic Fibrosis te fungeren

De aanvraag is met het besluit van 30 september 2022 afgewezen. Aan dit besluit is het advies van het beoordelingscomité van 15 september 2022 ten grondslag gelegd.

**Secretaris-generaal / plv.  
Secretaris-generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79 11

Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

#### Inlichtingen bij

5.1.2e

Jurist

T 070- 5.1.2e  
E 5.1.2e@minvws.nl

#### Kenmerk

DWJZ-2022000648

#### Uw e-mail

10 november 2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*





Namens het MUMC+ heeft u bezwaar gemaakt tegen het besluit van 30 september 2022. De ontvangst van het bezwaar is per brief van 11 november 2022 aan u bevestigd.

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

Op basis van het bezwaar heeft het beoordelingscomité het advies heroverwogen. Het beoordelingscomité heeft geconcludeerd dat op basis van de in bezwaar aangeleverde informatie alsnog wordt voldaan aan de criteria voor het aanleveren van de zorgpaden en wetenschappelijke output. Het advies van het beoordelingscomité is echter onveranderd gebleven, omdat niet wordt voldaan aan de ERN volume-norm.

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000648

De behandelaar van het bezwaar, de heer 5.1.2e heeft op 16 januari 2023 per e-mail contact met u opgenomen. In deze e-mail is onder meer de procedure uitgelegd.

Op 17 april 2023 heb ik een besluit genomen over het verstrekken van de op de zaak betrekking hebbende stukken. Ik heb de gevraagde stukken wegens gewichtige redenen niet geheel, maar gedeeltelijk aan u verstrekt.

Op 25 april 2023 heeft er een video hoorzitting plaatsgevonden. De hoorzitting werd gehouden door de behandelend jurist. Namens het MUMC+ waren aanwezig de heer 5.1.2e mevrouw 5.1.2e mevrouw 5.1.2e en de heer 5.1.2e. Namens het ministerie waren aanwezig mevrouw 5.1.2e en mevrouw 5.1.2e. Tot slot was namens het beoordelingscomité mevrouw 5.1.2e aanwezig. In het kader van de hoorzitting heeft u aantekeningen toegestuurd.

Op 20 juli 2023 en 18 september 2023 heeft de behandelaar van het bezwaar u desgevraagd geïnformeerd over de stand van zaken in de afhandeling van het bezwaar. Daarbij is toegelicht dat de afhandeling van het bezwaar onder meer vertraging heeft opgelopen door de zeer grote drukte, wegens (onder meer) het grote aantal bezwaar- en beroepsdossiers.

### **Uw bezwaar**

U bent het om de volgende redenen niet eens met het besluit (hier kort samengevat). U bent van mening dat het aangeleverde zorgpad en de wetenschappelijke output wel degelijk voldoen aan de gestelde criteria. Verder erkent u dat niet wordt voldaan aan de ERN volume-norm van 100 patiënten. Het centrum voldoet echter wel aan de Nederlandse Kwaliteitsstandaard van ten minste 50 patiënten en er is ten onrechte geen rekening gehouden met de verwachting dat het centrum de komende jaren geleidelijk zal blijven groeien. Verder vindt u dat een verkeerde toetsingsnorm wordt aangelegd. Volgens u is enkel relevant dat ten minste aan de nationale norm wordt voldaan en slechts waar mogelijk aan de ERN volume-norm. Verder heeft u gewezen op een Europees Framework op grond waarvan in uw optiek zou kunnen worden afgeweken van de norm van 100 patiënten.





## Juridisch kader

De minister voor Medische Zorg en Sport heeft in haar brief aan de voorzitter van de Tweede Kamer van 6 januari 2021 benadrukt dat het van belang is dat de erkenningsprocedure goed is ingebed in de Nederlandse wet- en regelgeving, omdat patiënten met zeldzame aandoeningen in Nederland nu en in de toekomst moeten kunnen rekenen op goede zorg.<sup>1</sup> Om die reden heeft de minister in samenspraak met de Nationale Federatie van Universitair Medische Centra (NFU) en de VSOP gewerkt aan een juridische borging van de erkenningsprocedure. Daarbij is gebruik gemaakt van artikel 8 van de Wet op Bijzondere Medische Verrichtingen om instellingen aan te wijzen op basis van een beleidsvisie. In de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen (hierna: de Beleidsvisie) zijn indicatoren en eisen vastgelegd die gesteld worden aan ECZA's en het proces rondom de erkenningen.<sup>2</sup>

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000648

Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere kandidaat expertisecentra voor (een cluster van) een zeldzame aandoening of zeldzame aandoeningen, dient de aanvrager, in dit geval bezwaarde, alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Zo is iedere aanvrager verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat ECZA aan de eisen van de ingangstoets en aan de inhoudelijke beoordelingscriteria voldoet. Op basis van deze informatie worden rapportages opgesteld door referenten met medische en wetenschappelijke kennis en expertise ten aanzien van de aandoeningen waarvoor een kandidaat ECZA erkenning aanvraagt en worden rapportages vanuit het patiëntperspectief opgesteld. Op basis van deze rapportages en de door het kandidaat centrum aangeleverde informatie beoordeelt het beoordelingscomité of aan de criteria voor erkenning is voldaan. Het beoordelingscomité is een commissie van externe experts die in opdracht van de minister adviseert over de aanvraag van een kandidaat ECZA om als ECZA te worden erkend.

### Zorgpad

Op grond van Eis 1, indicator 1 van de bijlage bij de Beleidsvisie volgt dat het kandidaat ECZA de zorg heeft beschreven in een zorgpad. Uit het beschreven zorgpad moet blijken dat het kandidaat ECZA in staat is tot het leveren van advies en – indien van toepassing voor de specifieke zeldzame aandoening – het leveren van hooggespecialiseerde complexe en meestal multidisciplinaire patiëntenzorg op het gebied van diagnostiek, behandeling, nazorg en follow-up. Op grond van Eis 3, indicator 1 wordt daarbij in het zorgpad vastgesteld hoe het diagnostische traject is vormgegeven, welke poliklinische controles bij de verschillende disciplines standaard ingepland worden en hoe de follow up is vormgegeven. Uit de bijlage volgt dat niet van deze indicatoren kan worden afgeweken.

### Zorgaanbod

Op grond van Eis 3 van de bijlage bij de Beleidsvisie coördineert het kandidaat ECZA het zorgaanbod binnen de gehele keten voor de specifieke zeldzame aandoening. Het kandidaat ECZA stelt daarbij in het zorgpad vast hoe het diagnostische traject is vormgegeven, welke poliklinische controles bij de

<sup>1</sup> Kamerbrief over verbetering beleid voor zeldzame aandoeningen.

<sup>2</sup> Op grond van de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen van 18 januari 2021.



verschillende disciplines standaard ingepland worden en hoe de follow-up is vormgegeven. Van deze voorwaarden kan niet worden afgeweken.

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

### **Mijn overwegingen over uw bezwaar**

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000648

Naar aanleiding van uw bezwaar overweeg ik als volgt.

U bent het niet eens met het besluit tot afwijzing van de aanvraag om erkenning. In bezwaar is het geschil beperkt tot de vraag of het niet voldoen aan de ERN volume-norm aan de erkenning in de weg mag staan. Niet langer in geschil is namelijk dat het centrum (op basis van de in bezwaar aangeleverde informatie) wel voldoet aan de criteria voor het aanleveren van de zorgpaden en wetenschappelijke output. Dat het centrum niet voldoet aan de ERN volume-norm is evenmin in geschil, u bent echter van mening dat het voldoen aan de Nederlandse kwaliteitsstandaard, tezamen met de verwachting dat het centrum de komende jaren geleidelijk zal blijven groeien, voldoende is.

Bij de aanvraag op grond van de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen (hierna: de Beleidsvisie), in samenhang gelezen met artikel 8, eerste lid, van de Wet op bijzondere medische verrichtingen, voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient de aanvrager, in dit geval MUMC+, alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Zo is iedere kandidaat-expertisecentrum verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat-expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de inhoudelijke beoordelingscriteria voldoet. Dit volgt uit de in de Beleidsvisie opgenomen eisen en indicatoren. Op basis van deze informatie worden rapportages opgesteld door referenten met medische en wetenschappelijke kennis en expertise ten aanzien van de aandoeningen waarvoor een kandidaat-expertisecentrum erkenning aanvraagt en worden rapportages vanuit het patiëntperspectief opgesteld. Op basis van deze rapportages en de door het kandidaat-expertisecentrum aangeleverde informatie beoordeelt het beoordelingscomité of aan de criteria voor erkenning is voldaan. Deze beoordelingsprocedure is in nauw overleg met alle Universitair Medische Centra tot stand gekomen via de Nationale Federatie van Universitair Medische Centra. Bij dit overleg waren ook vertegenwoordigers vanuit de Nederlandse Vereniging van Ziekenhuizen betrokken (NVZ) en de patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische afwijkingen, de VSOP.

In het besluit van 30 september 2022 is aangegeven dat het beoordelingscomité met betrekking tot het kandidaat-expertisecentrum met AIMS-ID 712016 voor de aandoening Cystic Fibrosis negatief heeft geadviseerd. Bij het besluit van 30 september 2022 is een bijlage gevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat-expertisecentrum te erkennen. Over dit kandidaat-expertisecentrum met betrekking tot de hiervoor genoemde aandoening heeft het beoordelingscomité – voor zover hier nog van belang – geoordeeld dat niet wordt voldaan aan de ERN volume-norm en om die reden geen erkenning dient te worden afgegeven.





Ik heb in het besluit van 30 september 2022 geconcludeerd dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en inhoudelijk concludent is en om die reden heb ik besloten om het advies met het besluit van 30 september 2022 over te nemen. Ik zie in uw bezwaar geen aanleiding hierop terug te komen. De afwijzing van de aanvraag is terecht.

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000648

Anders dan u stelt is de ERN volume-norm in de Beleidsvisie opgenomen als indicator waar niet van kan worden afgeweken en het betreft aldus een harde eis. Ik wijs u hierbij op indicator 4 in de Beleidsvisie. Hierin is opgenomen dat het kandidaat-expertisecentrum waar mogelijk ook voldoet aan de gestelde normen van de ERN. De woorden "waar mogelijk" duiden niet op een bepaalde mate van vrijblijvendheid zoals u suggereert, maar juist op de omstandigheid dat indien er een ERN norm is, er ook aan voldaan moet worden. Niet in geschil is dat de ERN volume-norm hier op 100 is gesteld<sup>3</sup> en het centrum hier niet aan voldoet. De aanvraag is gelet hierop terecht afgewezen.

Dat het centrum in de toekomst naar verwachting geleidelijk zal groeien is voor mijn conclusie niet van belang. Ik moet immers uitgaan van de feitelijke situatie op dit moment. Uw verwijzing naar een Europees Framework, u heeft dit verder overigens niet gespecificeerd of onderbouwd, legt voor mijn oordeel geen gewicht in de schaal. De op basis van Europese besluitvorming vastgestelde ERN-norm is op grond van de Beleidsvisie leidend. Die norm van 100 is niet onrealistisch of onredelijk en gelet hierop zie ik ook geen aanleiding om hiervan af te wijken. Zoals tijdens de hoorzitting door de afgevaardigde van het beoordelingscomité onweersproken is aangegeven, is het aantal van 100 patiënten op een totaal van 1500 patiënten in Nederland, haalbaar voor een expertisecentrum. Uw stelling dat het centrum wel aan de Nederlandse kwaliteitsstandaard voldoet en het hier gaat om een Nederlandse procedure om tot erkenning te komen, werpt geen ander licht op de zaak. Hoewel het hier inderdaad om een nationale erkenningsprocedure gaat, is de procedure gericht op erkenning van een kandidaat-expertisecentrum met als doel dat dit centrum zich aansluit bij een ERN en daarin kan participeren. Als het centrum niet aan de ERN volume-norm voldoet is aansluiting niet mogelijk en is erkenning dus zonder de hier relevante betekenis: het doel van het beleid in brede zin wordt niet bereikt (aansluiting bij een ERN en concentratie van zorg). Overigens wordt in de door u genoemde Nederlandse kwaliteitsstandaard uitgegaan van een streven van minimaal 100 patiënten. Ook dit onderschrijft dat het niet onredelijk is om vast te houden aan de ERN volume-norm van 100.

Het voorgaande neemt overigens niet weg dat het centrum in de toekomst een nieuwe aanvraag kan indienen, indien wordt voldaan aan de volume-norm. Die nieuwe aanvraag zal dan worden getoetst aan de op dat moment geldende regels.

#### *Conclusie*

Ik geef u geen gelijk en ik verklaar uw bezwaar daarom ongegrond. Ik handhaaf het besluit van 30 september 2022.

<sup>3</sup> [https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/work-erns\\_en#related-information](https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/work-erns_en#related-information).



Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport,  
namens deze,  
clusterhoofd directie Wetgeving en Juridische Zaken,

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

**Kenmerk**  
DWJZ-2022000648

5.1.2e

#### **Bent u het niet eens met deze beslissing op uw bezwaar?**

U kunt tegen deze beslissing op bezwaar beroep instellen bij de sector bestuursrecht van de rechtbank binnen het rechtsgebied waarvan u uw woonplaats in Nederland heeft. Als u geen woonplaats in Nederland heeft, dan kunt u beroep instellen bij rechtbank Den Haag.

Het beroepschrift moet binnen zes weken na de dag waarop de beschikking u is toegezonden aan de rechtbank worden gestuurd. U kunt ook digitaal beroep instellen via <https://www.rechtspraak.nl>. Daarvoor moet u wel beschikken over een elektronische handtekening (DigiD).

Het beroepschrift moet zijn ondertekend en bevat ten minste de naam en adres van de indiener, de dagtekening, de omschrijving van het besluit waartegen het beroep is gericht, zo mogelijk een afschrift van dit besluit, en de redenen waarom u het niet eens bent met de beslissing op bezwaar. De indiener van het beroepschrift moet griffierecht betalen aan de rechtbank. Nadere informatie over de hoogte van het griffierecht en de wijze van betalen wordt door de griffie van de rechtbank verstrekt en kunt u vinden op [www.rechtspraak.nl](http://www.rechtspraak.nl).



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Universitair Medisch Centrum Groningen  
T.a.v. mevrouw 5.1.2e  
Postbus 30001  
9700 RB GRONINGEN

Per e-mail verstuurd naar 5.1.2e@umcg.nl

Datum 23 december 2022  
Betreft Beslissing op bezwaar

Geachte mevrouw 5.1.2e

Hierbij ontvangt u de beslissing op het bezwaar van 15 november 2022 dat u namens het Universitair Medisch Centrum Groningen heeft gemaakt tegen mijn besluit van 30 september 2022 met kenmerk 3442493-1036882-CZ. In dit besluit heb ik uw aanvraag van 29 maart 2022 waarin u heeft verzocht om erkenning van meerdere expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA's) deels afgewezen.

In deze brief leest u eerst wat mijn beslissing op uw bezwaar is. Daarna volgt de uitleg. De uitleg bestaat uit een overzicht van het verloop van de procedure en mijn overwegingen naar aanleiding van uw bezwaar. Aan het einde van de brief staat wat u kunt doen als u het niet eens bent met deze beslissing op bezwaar.

## Besluit

Ik verklaar uw bezwaar kennelijk niet-ontvankelijk. De eerste reden hiervoor is dat u uw bezwaarschrift na afloop van de bezwaartermijn heeft ingediend en geen sprake is van een verschoonbare termijnoverschrijding. De tweede reden is dat uw bezwaarschrift geen gronden (redenen) van bezwaar bevat. Dat betekent dat ik uw bezwaar niet inhoudelijk behandel.

## Verloop van de procedure

Op 29 maart 2022 heb ik uw aanvraag van 29 maart 2022 om erkenning van ECZA's ontvangen.

Bij brief van 15 september 2022 heeft het beoordelingscomité mij over uw aanvraag geadviseerd. Ik heb dit advies overgenomen en met het besluit van 30 september 2022 met kenmerk 3442493-1036882-CZ heb ik uw aanvraag (deels) afgewezen.

Op 15 november 2022 heeft u hiertegen bezwaar gemaakt. Met de brief van 17

**Secretaris Generaal / plv.  
Secretaris Generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

Bezoekadres:  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 7911  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

### Inlichtingen bij

5.1.2e

jurist

T 06 5.1.2e

5.1.2e@minvws.nl

### Kenmerk

DWJZ-2022000658-001

Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.





november 2022 is de ontvangst van uw bezwaar aan u bevestigd en is de reden opgevraagd waarom u te laat bezwaar heeft gemaakt.

**Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken**  
Cluster 1

Bij e-mailbericht van 18 november 2022 heb ik u ervan op de hoogte gebracht dat ik voornemens was om uw aanvraag op 29 november 2022 opnieuw aan het beoordelingscomité voor te leggen. In dat kader heb ik u verzocht om uw bezwaargronden uiterlijk 24 november 2022 toe te sturen. Ondanks mijn verzoek, heeft u geen bezwaargronden toegestuurd.

**Kenmerk**  
DWJZ-2022000658-001

### **Mijn overwegingen over uw bezwaar**

#### *Termijnoverschrijding en verschoonbaarheid*

Voordat ik uw bezwaar inhoudelijk kan behandelen, moet ik beoordelen of het aan alle wettelijke vereisten voldoet. Eén van deze vereisten is dat het bezwaarschrift op tijd moet zijn ingediend. De termijn voor het indienen van een bezwaar is zes weken.<sup>1</sup> Die termijn begint te lopen na de dag waarop het besluit is bekendgemaakt.<sup>2</sup>

Een bezwaarschrift dat per e-mail is ingediend, is tijdig ingediend wanneer het voor het einde van de bezwaartermijn is ontvangen.<sup>3</sup> Het bezwaarschrift is op 15 november 2022 per e-mail door mij ontvangen.

Het besluit van 30 september 2022 is door toezending per post aan u bekendgemaakt. Dit betekent dat de bezwaartermijn begon te lopen op 1 oktober 2022 en dat 12 november 2022 de laatste dag van de termijn was. Het bezwaarschrift is daarom niet op tijd door mij ontvangen.

Met de brief van 17 november 2022 heb ik u erop gewezen dat u te laat bezwaar heeft gemaakt. Met deze brief heeft u de mogelijkheid gekregen om binnen 3 weken na de datum op die brief te laten weten of sprake is van zodanig bijzondere omstandigheden, dat sprake is van een zogeheten 'verschoonbare termijnoverschrijding'. Met een 'verschoonbare termijnoverschrijding' wordt bedoeld een volgens de wet- en regelgeving geldige reden voor het te laat indienen van een bezwaar. Als daarvan sprake is, is het geen probleem dat het bezwaarschrift te laat is ingediend en wordt het bezwaar alsnog inhoudelijk behandeld. In de brief heb ik ook geschreven dat als geen sprake is van een verschoonbare termijnoverschrijding, ik het bezwaar niet-ontvankelijk verklaar.

Bij brief van 18 november 2022 heeft u toegelicht dat u in de veronderstelling was dat uw secretariaat tijdig uw bezwaarschrift had verstuurd en dat er een misverstand was over wie het bezwaarschrift zou indienen.

De reden die u opgeeft, kan de termijnoverschrijding helaas niet rechtvaardigen. Naar mijn mening is geen sprake van dusdanige bijzondere omstandigheden dat het overschrijden van de bezwaartermijn verschoonbaar is. Dat bij u intern een misverstand is ontstaan, is een omstandigheid die voor uw eigen rekening en risico komt. Ik stel dan ook vast dat in uw geval geen sprake is van een

<sup>1</sup> Artikel 6:7 van de Algemene wet bestuursrecht.

<sup>2</sup> Artikel 6:8 van de Algemene wet bestuursrecht.

<sup>3</sup> Artikel 6:9 van de Algemene wet bestuursrecht.





verschoonbare termijnoverschrijding.

**Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken**  
Cluster 1

#### *Geen bezwaargronden*

Een ander wettelijk vereiste waaraan uw bezwaar moet voldoen voordat ik het inhoudelijk kan behandelen, is dat het bezwaarschrift de gronden van bezwaar bevat, waaruit blijkt waarom u bezwaar maakt.<sup>4</sup> Wanneer een bezwaarschrift geen gronden bevat, krijgt de bezwaarde een termijn om de gronden alsnog in te dienen. Als hieraan niet wordt voldaan, kan ik het bezwaarschrift niet-ontvankelijk verklaren.

**Kenmerk**  
DWJZ-2022000658-001

Bij e-mailbericht van 18 november 2022 heb ik u medegedeeld dat ik voornemens was om uw aanvraag opnieuw aan het beoordelingscomité voor te leggen op 29 november 2022. In dat kader heb ik u toen verzocht om uw bezwaargronden vóór 25 november 2022 toe te sturen. Ik heb u daarbij gevraagd om te melden als het voor u niet mogelijk zou zijn om voor deze datum uw bezwaargronden toe te sturen.

U heeft geen bezwaargronden toegestuurd. Ook heeft u niet gemeld niet in staat te zijn de bezwaargronden (tijdig) toe te sturen. Het feit dat u – zoals u op 14 december 2022 telefonisch heeft toegelicht – in afwachting was van duidelijkheid over de ontvankelijkheid van het bezwaar, ontslaat u niet van de plicht de gronden tijdig in te dienen of om uitstel voor het indienen van de gronden te vragen.

Gezien het bovenstaande kan ik niet anders dan concluderen dat uw bezwaarschrift niet voldoet aan de wettelijke vereisten.

#### **Conclusie**

U heeft te laat bezwaar gemaakt. Nu niet is gebleken dat sprake is van bijzondere omstandigheden, die leiden tot een verschoonbare termijnoverschrijding. Daarnaast heeft u geen bezwaargronden ingediend. Het bezwaar verklaar ik dan ook niet-ontvankelijk. Dit betekent dat ik uw bezwaar niet inhoudelijk behandel en het besluit van 30 september 2022 in stand blijft.

#### **Horen**

Voordat ik op een bezwaar beslis, moet ik belanghebbenden vragen of zij hun standpunt in een hoorzitting willen toelichten. In bepaalde situaties hoef ik geen hoorzitting te organiseren. Zo'n situatie is bij uw bezwaar aan de orde.

---

<sup>4</sup> Artikel 6:5 van de Algemene wet bestuursrecht.



U heeft het antwoordformulier niet binnen de aan u gegeven termijn van twee weken teruggestuurd. Ik ga er daarom van uit dat u geen hoorzitting wilt. Daarom heb ik geen hoorzitting georganiseerd.<sup>5</sup>

**Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken**  
Cluster 1

Hoogachtend,

**Kenmerk**  
DWJZ-2022000658-001

de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport,  
namens deze,  
Clusterhoofd directie Wetgeving en Juridische Zaken,

5.1.2e

#### **Bent u het niet eens met deze beslissing op uw bezwaar?**

U kunt tegen deze beschikking beroep instellen bij de sector bestuursrecht van de rechtbank binnen het rechtsgebied waarin u uw woonplaats in Nederland heeft. Als u geen woonplaats in Nederland heeft, dan kunt u beroep instellen bij rechtbank Den Haag.

Het beroepschrift moet binnen zes weken na de dag waarop de beschikking u is toegezonden aan de rechtbank worden gestuurd. U kunt ook digitaal beroep instellen via <http://loket.rechtspraak.nl/bestuursrecht>. Daarvoor moet u wel beschikken over een elektronische handtekening (DigiD). Kijk op de genoemde website voor de precieze voorwaarden.

Het beroepschrift moet op grond van artikel 6:5 van de Algemene wet bestuursrecht zijn ondertekend en bevat ten minste de naam en adres van de indiener, de dagtekening, de omschrijving van het besluit waartegen het beroep is gericht, zo mogelijk een afschrift van dit besluit, en de gronden waarop het beroepschrift rust.

Van de indiener van het beroepschrift wordt griffierecht geheven door de griffier van de rechtbank. Nadere informatie over de hoogte van het griffierecht en de wijze van betalen wordt door de griffie van de rechtbank verstrekt.

---

<sup>5</sup> Artikel 7:3, aanhef en onder d, van de Algemene wet bestuursrecht.



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

LUMC

T.a.v. mevrouw 5.1.2e

Albinusdreef 2

2333 ZA LEIDEN

Datum 17 augustus 2023  
Betreft Beslissing op bezwaar

Geachte mevrouw 5.1.2e

Hierbij ontvangt u de beslissing op het bezwaar van 11 november 2022 dat u namens het LUMC (hierna: bezwaarde) heeft gemaakt tegen mijn besluit van 30 september 2022 met kenmerk 3442462-1036975-CZ. Dit besluit gaat over de aanvraag van bezwaarde voor erkenning van meerdere nationale expertisecentra voor een bepaalde zeldzame aandoening (hierna: ECZA's). Met mijn besluit heb ik de aanvraag afgewezen.

In deze brief leest u eerst wat mijn beslissing op uw bezwaar is. Daarna volgt de uitleg. De uitleg bestaat uit een overzicht van het verloop van de procedure en mijn overwegingen naar aanleiding van uw bezwaar. Aan het einde van de brief staat wat u kunt doen als u het niet eens bent met deze beslissing op bezwaar.

De behandeling van uw bezwaar heeft helaas langer dan gebruikelijk geduurd. Ik bied u hiervoor mijn excuses aan.

### Beslissing op uw bezwaar

Ik verklaar uw bezwaar ongegrond, omdat uw bezwaar niet tot een ander besluit kan leiden. Dit betekent dat ik u geen gelijk geef en het besluit van 30 september 2022 in stand blijft.

### Verloop van de procedure

Op 30 september 2022 heb ik een besluit genomen op de aanvraag van bezwaarde voor een erkenning van ECZA's. Aan dit besluit is een advies van het beoordelingscomité van 15 september 2022 ten grondslag gelegd.

U heeft op 11 november 2022 bezwaar gemaakt tegen het besluit van 30 september 2022, voor zover dit ziet op de aanvraag voor:

- AIMS-ID 715366 voor de zeldzame aandoening met codes ORPHA:182067 (Glial Tumors) en ORPHA:180821 (Rare Gastroesophageal Tumor);

**Secretaris-generaal / plv.**

**Secretaris-generaal**

Directie Wetgeving en

Juridische Zaken

Cluster 1

**Bezoekadres:**

Parnassusplein 5

2511 VX Den Haag

T 070 340 79 11

Postbus 20350

2500 EJ Den Haag

www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**

5.1.2e

Jurist

T 06 5.1.2e

E 5.1.2e@minvws.nl

**Kenmerk**

DWJZ-2022000650

### Uw brief

*Correspondentie uitsluitend richten aan het retouradres met vermelding van de datum en het kenmerk van deze brief.*





- AIMS-ID 715205 voor zeldzame aandoeningen met codes ORPHA:439202, ORPHA:51890, ORPHA:100073, ORPHA:60039 en ORPHA:182086 (Rare Nerve Disorders).

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

De ontvangst van uw bezwaarschrift is op 14 november 2022 aan u bevestigd. Ook is aan u een antwoordformulier toegestuurd waarop u heeft kunnen aangegeven of u het bezwaar wil toelichten tijdens een hoorzitting. U heeft op het formulier aangegeven het bezwaar te willen toelichten.

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000650

Naar aanleiding van uw bezwaar heeft het beoordelingscomité uw aanvraag opnieuw beoordeeld en een advies uitgebracht. U heeft vervolgens aangegeven dat dit advies geen aanleiding geeft tot het intrekken van het bezwaar.

Op 3 februari 2023 is aan u een nadere motivering van het beoordelingcomité ten aanzien van Rare Nerve Disorders toegestuurd.

Op 9 maart 2023 heeft een ambtelijke hoorzitting plaatsgevonden. U bent gehoord door mevrouw 5.1.2e (behandelend jurist van het bezwaardossier). Verder was namens mijn ministerie aanwezig mevrouw 5.1.2e (coördinerend beleidsmedewerker). Van het beoordelingscomité was aanwezig mevrouw 5.1.2e 5.1.2e

## **Uw bezwaar**

### Rare Nerve Disorders

In het bezwaarschrift stelt u – kortgezegd – dat u niet inziet waarom meer betrokkenheid uit het team in research is gewenst en dat het niet proportioneel is om de wetenschappelijke output als 'niet te beoordelen' te kwalificeren vanwege het niet geheel volgen van het door het beoordelingscomité aangewezen format.

### Glial Tumors

U stelt dat de documentatie voor het LUMC ECZA voor Glial Tumors per abuis niet is bijgeleverd in de aanvraagronde van 2022. Verder stelt u dat het LUMC en HMC gelijkwaardige partners zijn in een expertisecentrum voor Glial Tumors en dat erkenning als een gelijkwaardige partnerorganisatie op zijn plaats is.

### Rare Gastroesophageal Tumor

U stelt dat ten onterechte is geconcludeerd dat het zorgpad niet voldoende precies is. Volgens u ligt het voor de hand om een overkoepelend zorgpad aan te leveren, omdat de behandeling van patiënten met een niet-zeldzame kankervorm veelal niet afwijkt van de behandeling van patiënten met een zeldzame kankervorm. Een overkoepelend zorgpad biedt daarbij veel mogelijkheden als een wijziging van behandeling noodzakelijk blijkt, terwijl een zorgpad voor enkel de patiënten met een zeldzame kankervorm dan te beperkend kan zijn.

## **Juridisch kader en procedure**

De minister voor Medische Zorg en Sport heeft in haar brief aan de voorzitter van de Tweede Kamer van 6 januari 2021 benadrukt dat het van belang is dat de erkenningsprocedure goed is ingebed in de Nederlandse wet- en regelgeving, omdat patiënten met zeldzame aandoeningen in Nederland nu en in de toekomst



moeten kunnen rekenen op goede zorg.<sup>1</sup> Om die reden heeft de minister in samenspraak met de Nationale Federatie van Universitair Medische Centra (NFU) en de VSOP (patiëntenvereniging voor zeldzame en genetische aandoeningen) gewerkt aan een juridische borging van de erkenningsprocedure. Daarbij is gebruik gemaakt van artikel 8 van de Wet op Bijzondere Medische Verrichtingen om instellingen aan te wijzen op basis van een beleidsvisie. In de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen (hierna: de Beleidsvisie) zijn indicatoren en eisen vastgelegd die gesteld worden aan ECZA's en het proces rondom de erkenningen.<sup>2</sup>

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000650

Bij de aanvraag voor erkenning van een of meerdere kandidaat expertisecentra voor (een cluster van) een zeldzame aandoening of zeldzame aandoeningen, dient de aanvrager, in dit geval bezwaarde, alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Dit volgt uit artikel 4:2, tweede lid, van de Algemene wet bestuursrecht en uit de Beleidsvisie.<sup>3</sup> Zo is iedere aanvrager verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat ECZA aan de eisen van de ingangstoets en aan de inhoudelijke beoordelingscriteria voldoet. Op basis van deze informatie worden rapportages opgesteld door referenten met medische en wetenschappelijke kennis en expertise ten aanzien van de aandoeningen waarvoor een kandidaat ECZA erkenning aanvraagt. Ook worden rapportages vanuit het patiëntperspectief opgesteld. Op basis van deze rapportages en de door het kandidaat centrum aangeleverde informatie beoordeelt het beoordelingscomité of aan de criteria voor erkenning is voldaan. Het beoordelingscomité is een commissie van externe experts die in opdracht van de minister adviseert over de aanvraag van een kandidaat ECZA om als ECZA te worden erkend.

#### Zorgpad

Op grond van Eis 1, indicator 1 van de bijlage bij de Beleidsvisie volgt dat het kandidaat ECZA de zorg moet hebben beschreven in een zorgpad. Uit het beschreven zorgpad moet blijken dat het kandidaat ECZA in staat is tot het leveren van advies en – indien van toepassing voor de specifieke zeldzame aandoening – het leveren van hooggespecialiseerde complexe en meestal multidisciplinaire patiëntenzorg op het gebied van diagnostiek, behandeling, nazorg en follow-up. Op grond van Eis 3, indicator 1 wordt daarbij in het zorgpad vastgesteld hoe het diagnostische traject is vormgegeven, welke poliklinische controles bij de verschillende disciplines standaard ingepland worden en hoe de follow up is vormgegeven. Uit de bijlage volgt dat niet van deze indicatoren kan worden afgeweken.

Op grond van Eis 3 van de bijlage bij de Beleidsvisie coördineert het kandidaat ECZA het zorgaanbod binnen de gehele keten voor de specifieke zeldzame aandoening.

<sup>1</sup> Kamerbrief van 6 januari 2021 over verbetering beleid voor zeldzame aandoeningen, kenmerk 1801486-216176-CZ.

<sup>2</sup> Op grond van de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen van 18 januari 2021.

<sup>3</sup> Zie de Beleidsvisie onder het kopje 'Procedure voor het verkrijgen van een erkenning als ECZA'.





### Wetenschappelijke output

Op grond van Eis 6 van de bijlage bij de Beleidsvisie verricht het kandidaat ECZA (basaal) wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de zeldzame aandoening waarvoor erkenning als ECZA is verzocht en publiceert hierover.

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

### **Mijn overwegingen over uw bezwaar**

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000650

Naar aanleiding van dat wat u heeft aangevoerd overweeg ik als volgt.

#### Adviezen van het beoordelingscomité

Het beoordelingscomité heeft met haar advies van 15 september 2022 mijn ministerie geadviseerd om de aanvraag van bezwaarde af te wijzen. Volgens vaste jurisprudentie mag ik uitgaan van een deskundigenadvies, mits ik mij ervan heb vergewist dat het advies zorgvuldig tot stand is gekomen en inhoudelijk concludent is.<sup>4</sup> Ik heb in het besluit van 30 september 2022 geoordeeld dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en om die reden heb ik besloten om het advies in het besluit van 30 september 2022 over te nemen.

Naar aanleiding van het bezwaar dat u tegen mijn besluit heeft ingediend, heeft het beoordelingscomité een heroverweging uitgevoerd. Er is toen wederom negatief geadviseerd. Beknopt weergegeven is het volgende geconcludeerd:

- Ten aanzien van de Glial Tumors is geconcludeerd dat niet voldoende blijkt dat zowel het LUMC als het HMC de totale zorg voor Glial Tumors verzorgen. Uit de eerste beoordeling door het beoordelingscomité blijkt verder dat een verkeerd zorgpad is geüpload en dat een toelichting op dit punt van bezwaarde ontbreekt.
- Ten aanzien van de Rare Gastroesophageal Tumor is geconcludeerd dat het zorgpad niet voldoende specifiek is voor zeldzame tumoren.
- Ten aanzien van Rare Nerve Disorders is geconcludeerd dat de wetenschappelijke output en de betrokkenheid uit het team in research niet goed te beoordelen zijn, omdat het aan bezwaarde verstrekte format niet is gehanteerd.

#### Overwegingen ten aanzien van de zeldzame aandoening Glial Tumors

In het bezwaarschrift heeft bezwaarde toegelicht dat het HMC in 2021 nog een eigen geldige ECZA-erkenning had voor Glial Tumors (geldig t/m 2021) en dat het LUMC in 2021 een ECZA-erkenning heeft gekregen voor Glial Tumors. Volgens bezwaarde wordt de zorg voor patiënten met Glial Tumors integraal door het LUMC en HMC geleverd, waardoor erkenning als gelijkwaardige partners in een expertisecentrum een logische stap is. De inhoudelijke documentatie is volgens bezwaarde niet significant gewijzigd, op het verstrijken van een jaartal en het toevoegen van een aantal eisen na.

Nu de juiste documenten niet zijn geüpload en de toelichting ontbreekt, heeft het beoordelingscomité niet kunnen beoordelen of aan de criteria wordt voldaan. Er kan dus ook niet geconcludeerd worden dat het HMC en het LUMC de totale zorg voor Glial Tumors verzorgen.

<sup>4</sup> Zie hiervoor o.a. ABRvS 10 maart 2021, ECLI:NL:RVS:2021:505, r.o. 2.1.





Het feit dat het HMC een eigen erkenning heeft gehad en dat het LUMC nog een eigen erkenning heeft, maakt niet duidelijk hoe de samenwerking tussen het HMC en het LUMC in het kader van deze aanvraag eruitziet. Ook kan niet beoordeeld worden of het HMC nog steeds of opnieuw aan de criteria uit de Beleidsvisie voldoet. Ik kan het advies van het beoordelingscomité op dit punt goed volgen en zie in hetgeen door u is aangevoerd geen aanleiding om daarvan af te wijken.

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000650

#### Overwegingen ten aanzien van de zeldzame aandoening Rare Gastroesophageal Tumor

Het zorgpad dat bezwaarde heeft aangeleverd, betreft een overkoepelend zorgpad en geen zorgpad dat specifiek ziet op de zeldzame aandoening. Bezwaarde heeft in het bezwaarschrift aangegeven dat de zorg voor de zeldzame aandoening veelal niet afwijkt van de niet zeldzame kankervormen en dat een zorgpad dat enkel is toegespitst op de zeldzame aandoening, te beperkend is.

Uit het zorgpad moet blijken dat aan de eisen en indicatoren is voldaan die zijn genoemd in de bijlage bij de Beleidsvisie. Door enkel een overkoepelend zorgpad aan te leveren, ontbreekt specifieke informatie die betrekking heeft op de zeldzame aandoening. In een zorgpad dat specifiek ziet op de zeldzame aandoening kunnen ook meerdere behandelingen worden opgenomen of kan worden verwezen naar een overkoepelend zorgpad, waardoor het argument dat een toegespitst zorgpad te beperkend zou zijn, niet opgaat. Bezwaarde heeft dan ook niet voldaan aan Eis 1, indicator 1 van de bijlage bij de Beleidsvisie.

#### Overwegingen ten aanzien van de zeldzame aandoeningen Rare Nerve Disorders

Op grond van de Beleidsvisie toetst het beoordelingscomité per kandidaat ECZA of de aanvraag voldoet aan de eisen van de bijlage bij de Beleidsvisie. Gezien het grote aantal aanvragen en de beperkte capaciteit van het beoordelingscomité, is een werkwijze ontwikkeld om binnen een bepaalde termijn alle aanvragen (zo efficiënt mogelijk) te kunnen beoordelen. Het beoordelingscomité maakt daarbij gebruik van een format. Op dit format '*documentation on most relevant scientific research publications*' staat "*please underline members of your EC*". Het beoordelingscomité kan dan snel zien welke specialisten bij het betreffende kandidaat ECZA horen en daarmee ook welke publicaties en papers daaraan gekoppeld kunnen worden. Aan de hand daarvan kan beoordeeld worden of wordt voldaan aan Eis 6 van de bijlage bij de Beleidsvisie, inhoudende dat het kandidaat ECZA (basaal) wetenschappelijk onderzoek verricht op het gebied van de zeldzame aandoening en hierover publiceert.

Bezwaarde heeft in de aanvraagfase het format ingevuld aangeleverd. Bezwaarde heeft echter niet de namen van de specialisten die horen bij het kandidaat ECZA onderstreept. Op grond van de Awb en de Beleidsvisie dient bezwaarde de gegevens en bescheiden te verschaffen die nodig zijn voor de beslissing op haar aanvraag.<sup>5</sup> Bezwaarde moet dus aantonen dat zij aan de voorwaarden voldoet. Het onderstrepen van namen, zoals het beoordelingscomité heeft verzocht, is een manier om aan te kunnen tonen dat wordt voldaan aan de voorwaarden. Bezwaarde heeft geen gebruik gemaakt van deze voorgestelde methode. Ook heeft zij niet op een andere manier inzichtelijk gemaakt, bijvoorbeeld door een

<sup>5</sup> Zie artikel 4:2, lid 2, van de Awb en de Beleidsvisie onder het kopje 'Procedure voor het verkrijgen van een erkenning als ECZA'.



nadere toelichting te geven, dat aan de voorwaarden wordt voldaan. Niet duidelijk is welke specialisten aan het kandidaat ECZA gekoppeld kunnen worden en daarmee ook niet welke publicaties. Om die reden kan niet geconcludeerd worden dat is voldaan aan Eis 6 van de bijlage bij de Beleidsvisie.

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

Ten aanzien van de evenredigheid merk ik het volgende op. In de Beleidsvisie is een schematische weergave van de procedure voor het verkrijgen van een erkenning als ECZA opgenomen. De eerste stap van de procedure is het indienen van een aanvraag tot verlening van een erkenning. Onderdeel van de aanvraag is dat het kandidaat ECZA de gegevens aanlevert die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat ECZA aan de eisen van de ingangstoets en de beoordelingscriteria voldoet. Dit betekent dat er binnen een beschreven tijdvak bewijsstukken aangeleverd moeten worden. In de stappen die daarna volgen, worden geen nieuwe, aangeleverde stukken beoordeeld. In de bezwaarfase vindt een volledige heroverweging plaats, zoals bedoeld in artikel 7:11 van de Awb. Als hoofdregel voor het nemen van een besluit op bezwaar geldt dat een bestuursorgaan zijn eerdere besluit moet heroverwegen op basis van de feiten en omstandigheden ten tijde van de heroverweging en op basis van het op dat moment geldende recht of beleid. Het bestuursorgaan moet bij zijn heroverweging rekening houden met nieuwe feiten en omstandigheden die van belang zijn en moet daarbij in principe rekening houden met aanvullende stukken. Er zijn echter situaties waarin het meenemen van nieuwe feiten en omstandigheden van ná het eerdere besluit niet voor de hand ligt, bijvoorbeeld door de aard van een besluit(vormingsprocedure). Dat doet zich in dit geval voor. Er worden geen nieuwe stukken beoordeeld, omdat sprake is van een jaarlijkse aanvraagronde. Het laten uitvoeren van een volledige herbeoordeling is daarbij zeer bewerkelijk, omdat het beoordelingscomité opnieuw dient samen te komen en input van patiënten- en referentenorganisaties moet worden opgevraagd en beoordeeld.

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000650

Bezwaarde heeft niet toegelicht waarom de nadelige gevolgen van de afwijzing onevenredig zijn in verhouding tot de met het besluit te dienen doelen.<sup>6</sup> Dat het gebrek volgens bezwaarde makkelijk te corrigeren was, maakt nog niet dat de afwijzing onevenredig was. Daarbij heeft bezwaarde voor 6 van de 7 orphacodes een nieuwe aanvraag ingediend voor de aanvraagronde van 2023. Bij deze aanvraag heeft zij de feedback van de aanvraagronde van 2022 kunnen meenemen. Ook is de mogelijkheid tot deelname aan een Europees Referentienetwerk momenteel gesloten, waardoor bezwaarde daarvan geen nadeel ondervindt. Gezien het voorgaande concludeer ik dan ook dat geen sprake is van onevenredigheid.

## Conclusie

Gelet op het voorgaande verklaar ik uw bezwaar ongegrond. De beslissing van 30 september 2022 blijft dan ook in stand.

<sup>6</sup> Zie artikel 3:4, lid 2, van de Awb.



Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport,  
namens deze,  
waarnemend clusterhoofd directie Wetgeving en Juridische Zaken,

5.1.2e

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

**Kenmerk**  
DWJZ-2022000650



**Bent u het niet eens met deze beslissing op uw bezwaar?**

U kunt tegen deze beslissing op bezwaar beroep instellen bij de sector bestuursrecht van de rechtbank binnen het rechtsgebied waarvan u uw woonplaats in Nederland heeft. Als u geen woonplaats in Nederland heeft, dan kunt u beroep instellen bij rechtbank Den Haag.

Het beroepschrift moet binnen zes weken na de dag waarop de beschikking u is toegezonden aan de rechtbank worden gestuurd. U kunt ook digitaal beroep instellen via [mijn.rechtspraak.nl](http://mijn.rechtspraak.nl). Daarvoor moet u wel beschikken over een elektronische handtekening (DigiD).

Het beroepschrift moet zijn ondertekend en bevat ten minste de naam en adres van de indiener, de dagtekening, de omschrijving van het besluit waartegen het beroep is gericht, zo mogelijk een afschrift van dit besluit, en de redenen waarom u het niet eens bent met de beslissing op bezwaar. De indiener van het beroepschrift moet griffierecht betalen aan de rechtbank. Nadere informatie over de hoogte van het griffierecht en de wijze van betalen wordt door de griffie van de rechtbank verstrekt en kunt u vinden op [www.rechtspraak.nl](http://www.rechtspraak.nl).

**Secretaris-generaal / plv.  
Secretaris-generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

**Kenmerk**  
DWJZ-2022000650



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Patiëntenplatform Sarcomen  
T.a.v. de heer 5.1.2e  
Postbus 8125  
3503 RD UTRECHT

Datum 3 februari 2023  
Betreft Beslissing op bezwaar

Geachte heer 5.1.2e

Hierbij ontvangt u de beslissing op het bezwaar van 10 november 2022 dat u namens Patiëntenplatform Sarcomen heeft gemaakt tegen mijn besluit van 30 september 2022 met kenmerk 3442424-1036955-CZ. Dit besluit gaat over de aanvraag van de vice-voorzitter van de Raad van Bestuur van het Erasmus MC (hierna: Erasmus MC) voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren.

In deze brief leest u eerst wat mijn beslissing op uw bezwaar is. Daarna volgt de uitleg. De uitleg bestaat uit een overzicht van het verloop van de procedure en mijn overwegingen naar aanleiding van uw bezwaar. Aan het einde van de brief staat wat u kunt doen als u het niet eens bent met deze beslissing op bezwaar.

### Beslissing op uw bezwaar

Ik verklaar uw bezwaar (kennelijk) ongegrond, omdat uw bezwaar niet tot een ander besluit kan leiden. Dit betekent dat ik u geen gelijk geef en het besluit van 30 september 2022 in stand blijft.

### Verloop van de procedure

Op 30 september 2022 heb ik een besluit genomen op de aanvraag van Erasmus MC voor een erkenning van kandidaat ECZA's om als nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen te fungeren. Dit besluit heeft het kenmerk 3442424-1036955-CZ. Aan dit besluit is een advies van het beoordelingscomité van 15 september 2022 ten grondslag gelegd.

U heeft namens Patiëntenplatform Sarcomen op 10 november 2022 bezwaar gemaakt tegen het besluit van 30 september 2022, voor zover dit ziet op de aanvraag voor AIMS-ID 715026, voor de zeldzame aandoeningen met de codes ORPHA:3394, OPRHA:873 en ORPHA:44890.

De ontvangst van uw bezwaarschrift is op 2 december 2022 aan u bevestigd. Ook is aan u een antwoordformulier toegestuurd waarop u kunt aangeven of u het

**Secretaris-generaal / plv.  
Secretaris-generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

**Bezoekadres:**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79 11

Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Inlichtingen bij**  
5.1.2e

Jurist

T 070- 5.1.2e  
E 5.1.2e@minvws.nl

**Kenmerk**  
DWJZ-2022000689

**Uw brief**  
10 november 2022

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*



bezwaar wil toelichten tijdens een hoorzitting. U bent gevraagd dit antwoordformulier binnen twee weken ingevuld terug te sturen.

Op 13 december 2022 heeft de behandelaar van het bezwaar, de heer J.A. ter Schure, per e-mail contact met u opgenomen en u geïnformeerd over de bezwaarprocedure.

Op dezelfde datum is Erasmus MC geïnformeerd over het door u ingediende bezwaarschrift en is Erasmus MC gevraagd of zij als derdebelanghebbende aan deze bezwaarprocedure wil deelnemen.

Op 15 december 2022 heeft Erasmus MC gemeld als derdebelanghebbende deel te willen nemen aan de bezwaarprocedure.

Op dezelfde datum heeft u verzocht om toezending van het bestreden besluit en de onderliggende documenten. Deze stukken zijn vervolgens per SecureTransfer aan u toegestuurd. Aan u is een termijn gegeven van drie weken, gerekend van het moment dat de documenten u zijn toegestuurd, om de gronden aan te vullen. Hierna heeft u verzocht om toezending van de herbeoordeling. In reactie hierop heeft de behandelaar van het bezwaar u gemeld dat er geen herbeoordeling heeft plaatsgevonden.

U heeft vervolgens geen gebruik gemaakt van de geboden termijn voor het aanvullen van de gronden van uw bezwaar.

Omdat gebleken is dat bij de verzending van de ontvangstbevestiging van het bezwaar, de verdagingsbrief en het antwoordformulier een onjuiste postcode is gebruikt, zijn deze brieven op 22 december 2022 nogmaals aan u toegestuurd.

Op 9 januari 2023 heeft de behandelaar van het bezwaar contact opgenomen met Erasmus MC voor het toezenden van het bezwaarschrift. Op 10 januari 2023 is het door u ingediende bezwaarschrift aan Erasmus MC toegestuurd. Ook is Erasmus MC gevraagd om binnen een week aan te geven of zij behoefte heeft om te reageren op het ingediende bezwaarschrift. Erasmus MC heeft hier niet op gereageerd.

U heeft vervolgens op 13 januari 2022 het antwoordformulier ingevuld retour gestuurd. Op 18 januari 2022 heeft u nadere verhinderdata opgegeven.

### **Uw bezwaar**

U bent het om de volgende redenen niet eens met het besluit (hier kort samengevat). U bent van mening dat het niet erkennen van Erasmus MC als expertisecentrum voor de zeldzame aandoeningen met de codes ORPHA:3394, ORPHA:873 en ORPHA:44890 niet in overeenstemming is met de eisen en indicatoren genoemd in de brief van de minister "Beleid ten aanzien van (expertisecentra voor) zeldzame aandoeningen"<sup>1</sup>, de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen<sup>2</sup> en de bijbehorende bijlage "Bijlage uitwerking indicatoren per eis voor toetsing ECZA". U stelt dat voor alle aandoeningen ruimschoots aan alle eisen, criteria en indicatoren wordt voldaan. De expertise,

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000689

<sup>1</sup> Kenmerk 1801486-2161176-CZ.

<sup>2</sup> Kenmerk CZ-216176 van 18 december 2020.





wetenschappelijke output en (inter)nationale interactie met en participatie in netwerken voor deze zeldzame aandoeningen zijn in het Erasmus MC van zeer hoog niveau. Er wordt naar uw mening aan alle kwaliteits- en volumennormen voldaan. Tot slot merkt u in dit kader op dat de zorgpaden in samenwerking met Patiëntenplatform Sarcomen zijn opgesteld. Verder wijst u erop dat de gronden waarop het negatieve advies is gebaseerd grotendeels niet inhoudelijk, maar administratief van aard zijn en dat de besluiten voor u onbegrijpelijk zijn. U vindt het besluit dan ook onvoldoende gemotiveerd. Ook vindt u dat sprake is van rechtsongelijkheid, omdat in een andere u bekende aanvraag is geadviseerd om wel tot erkenning over te gaan, met een aanbeveling om het zorgpad te verbeteren en aansluiting te zoeken bij de bestaande wetenschappelijke commissie.

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000689

### **Mijn overwegingen over uw bezwaar**

Naar aanleiding van dat wat u heeft aangevoerd overweeg ik als volgt.

Bij de aanvraag op grond van de Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen (hierna: de Beleidsvisie), in samenhang gelezen met artikel 8, eerste lid, van de Wet op bijzondere medische verrichtingen, voor erkenning van een of meerdere expertisecentra voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en) dient de aanvrager, in dit geval Erasmus MC, alle daartoe relevante informatie te verschaffen. Zo is iedere kandidaat expertisecentrum verplicht om de gegevens aan te leveren die nodig zijn om te bepalen of het kandidaat expertisecentrum aan de eisen van de ingangstoets en aan de inhoudelijke beoordelingscriteria voldoet. Dit volgt uit de in de Beleidsvisie opgenomen eisen en indicatoren. Op basis van deze informatie worden rapportages opgesteld door referenten met medische en wetenschappelijke kennis en expertise ten aanzien van de aandoeningen waarvoor een kandidaat expertisecentrum erkenning aanvraagt en worden rapportages vanuit het patiëntperspectief opgesteld. Op basis van deze rapportages en de door het kandidaat centrum aangeleverde informatie beoordeelt het beoordelingscomité of aan de criteria voor erkenning is voldaan. Deze beoordelingsprocedure is in nauw overleg met alle Universitair Medische Centra tot stand gekomen via de Nationale Federatie van Universitair Medische Centra. Bij dit overleg waren ook vertegenwoordigers vanuit de Nederlandse Vereniging van Ziekenhuizen betrokken (NVZ) en de patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische afwijkingen, de VSOP.

In het besluit van 30 september 2022 is aangegeven dat het beoordelingscomité met betrekking tot het kandidaat expertisecentrum voor de aandoeningen met de codes ORPHA:3394 (soft tissue sarcoma), ORPHA:873 (desmoid tumor) en ORPHA:44890 (Gastrointestinal stromal tumor) negatief heeft geadviseerd. Bij het besluit van 30 september 2022 is een bijlage gevoegd met het advies van het beoordelingscomité over de aanvraag om een kandidaat expertisecentrum te erkennen. Over dit kandidaat expertisecentrum met betrekking tot de hiervoor genoemde zeldzame aandoeningen heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat het zorgpad voor de zeldzame aandoening met code ORPHA-3394 minimaal is en hiermee niet voldoet aan de criteria. Voor de zeldzame aandoeningen met code ORPHA-873 en code ORPHA-44890 heeft het beoordelingscomité geconcludeerd dat er geen zorgpaden zijn aangeleverd en om die reden niet wordt voldaan aan de criteria.<sup>3</sup> Verder is opgenomen dat het format voor de wetenschappelijke

<sup>3</sup> Zie de Beleidsvisie, eis 1, indicator 1, eis 3, indicatoren 1 en 2.



output niet is gehanteerd en daardoor niet goed is te beoordelen.<sup>4</sup> Tot slot is benoemd dat voor de zeldzame aandoeningen met de codes OPRHA-873 en ORPHA-44890 geen patiëntaantallen zijn aangeleverd.<sup>5</sup>

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
 Directie Wetgeving en  
 Juridische Zaken  
 Cluster 1

**Kenmerk**  
 DWJZ-2022000689

Ik heb in het besluit van 30 september 2022 geoordeeld dat het advies van het beoordelingscomité zorgvuldig tot stand is gekomen en om die reden heb ik besloten om het advies met het besluit van 30 september 2022 over te nemen. Ik zie op basis van uw bezwaar geen aanleiding om hierop terug te komen. U heeft in uw bezwaar enkel gesteld dat ruimschoots aan alle eisen, criteria en indicatoren wordt voldaan en dat het besluit onbegrijpelijk is en onvoldoende is gemotiveerd, maar u heeft dit op geen enkele wijze geconcretiseerd en onderbouwd. Dat de zorgpaden in samenwerking met Patiëntenplatform Sarcomen zijn opgesteld maakt dit niet anders. Ook hiermee heeft u immers geen concretisering en onderbouwing gegeven die tot de conclusie zouden moeten leiden dat ik niet langer van het advies van het beoordelingscomité kan uitgaan. Ik kan u verder niet volgen in uw betoog dat de gronden voor het negatieve advies grotendeels administratief van aard zijn. Het aanleveren van bijvoorbeeld een zorgpad waarin de zorg is beschreven en waaruit blijkt dat het kandidaat expertisecentrum in staat is tot het leveren van advies en – indien van toepassing voor de specifieke zeldzame aandoening – het leveren van hooggespecialiseerde complexe en meestal multidisciplinaire patiëntenzorg op het gebied van diagnostiek, behandeling, nazorg en follow-up, is een essentieel inhoudelijk onderdeel van de aanvraag. Tot slot merk ik in dit verband op dat ik u in het kader van deze bezwaarprocedure alle relevante stukken heb toegestuurd en dat ik u, conform uw verzoek in uw bezwaarschrift, in de gelegenheid heb gesteld om uw bezwaar aan te vullen. U heeft van deze gelegenheid echter geen gebruik gemaakt.

Uw verwijzing naar een u bekende aanvraag waarin is geadviseerd om wel tot erkenning over te gaan, met de aanbeveling om het zorgpad te verbeteren en aansluiting te zoeken bij een bestaande wetenschappelijke commissie, met de stelling dat sprake zou zijn van rechtsongelijkheid, werpt evenmin een ander licht op de zaak. Daargelaten dat iedere zaak op de eigen merites wordt beoordeeld, heeft u op geen enkele wijze geconcretiseerd en onderbouwd dat het hier gaat om een vergelijkbaar geval en dat (ten onrechte) sprake zou zijn van ongelijke behandeling. Deze bezwaargrond slaagt al daarom niet.

### *Conclusie*

Ik geef u geen gelijk en ik verklaar uw bezwaar daarom (kennelijk) ongegrond. Ik handhaaf het besluit van 30 september 2022.

### **Horen**

Voordat ik op een bezwaar beslis, moet ik belanghebbenden vragen of zij hun standpunt in een hoorzitting willen toelichten. In bepaalde situaties hoef ik geen hoorzitting te organiseren. Zo'n situatie is bij uw bezwaar aan de orde.

U heeft het antwoordformulier teruggestuurd. Op het antwoordformulier heeft u ingevuld dat u uw bezwaar tijdens een hoorzitting wilt toelichten. Ik heb na het lezen van uw bezwaar geen enkele twijfel over wat de uitkomst van uw bezwaar moet zijn. U heeft in uw bezwaar weliswaar gesteld dat ruimschoots aan alle

<sup>4</sup> Zie de Beleidsvisie, eis 6, indicatoren 1 en 2.

<sup>5</sup> Zie de Beleidsvisie, eis 1, indicator 3.





eisen, criteria en indicatoren wordt voldaan en dat het besluit onbegrijpelijk is en onvoldoende is gemotiveerd, maar u heeft dit op geen enkele wijze geconcretiseerd en onderbouwd. Een hoorzitting had hier geen verschil in gemaakt. Daarom heb ik u, ondanks uw wens, niet gehoord.<sup>6</sup>

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport,  
namens deze,  
waarnemend clusterhoofd directie Wetgeving en Juridische Zaken,

5.1.2e

**Secretaris-generaal / plv.**  
**Secretaris-generaal**  
Directie Wetgeving en  
Juridische Zaken  
Cluster 1

**Kenmerk**  
DWJZ-2022000689

#### **Bent u het niet eens met deze beslissing op uw bezwaar?**

U kunt tegen deze beslissing op bezwaar beroep instellen bij de sector bestuursrecht van de rechtbank binnen het rechtsgebied waarvan u uw woonplaats in Nederland heeft. Als u geen woonplaats in Nederland heeft, dan kunt u beroep instellen bij rechtbank Den Haag.

Het beroepschrift moet binnen zes weken na de dag waarop de beschikking u is toegezonden aan de rechtbank worden gestuurd. U kunt ook digitaal beroep instellen via [mijn.rechtspraak.nl](https://mijn.rechtspraak.nl). Daarvoor moet u wel beschikken over een elektronische handtekening (DigiD).

Het beroepschrift moet zijn ondertekend en bevat ten minste de naam en adres van de indiener, de dagtekening, de omschrijving van het besluit waartegen het beroep is gericht, zo mogelijk een afschrift van dit besluit, en de redenen waarom u het niet eens bent met de beslissing op bezwaar. De indiener van het beroepschrift moet griffierecht betalen aan de rechtbank. Nadere informatie over de hoogte van het griffierecht en de wijze van betalen wordt door de griffie van de rechtbank verstrekt en kunt u vinden op [www.rechtspraak.nl](https://www.rechtspraak.nl).

<sup>6</sup> Artikel 7:3 aanhef en onder b, van de Algemene wet bestuursrecht.

# Substantiation Form

Substantiation Form

## 1. Onderbouwing

1.1 Application Details		
Hospital:	UMC Utrecht	
AIMS ID:	724576	
Assessment Number:	H-11-41	
Name center of expertise:	UMC Utrecht Expertise Centre for soft tissue tumors (OncoMid)	
Name main contact:	5.1.2e	
Aanvraag door RvB:	Ja	
1.2 Advies beoordelingscomité, zoals overgenomen door Minister van VWS		
Rare Disease Code -----	Rare Disease Name -----	Status
3394	Soft tissue	Reject
873	Desmoid tumor	Reject
1.3 Onderbouwing		
Ingangstoets	Minimaal 1 ERN subthema	
Centrum geheel	Ja	
1.4 Indicators		
Indicator	Centrum geheel	
2.1: Inbreng richtlijn / zorgstandaard	Neen	
4.1 en 4.2: MD team, samenstelling	Ja	
8.1, 8.2 en 8.3: MD team: opleiding en continuïteit	Neen	
9.2: inbreng Patiënt organisatie(s)	Neen	
11.1, 11.2 en 11.3: informatievoorziening	Neen	
12.2: bijgedragen aan ERN		

## 2. Indicatoren

2.1.1 Indicatoren 1 - Indicatoren					
Condition:	Soft tissue		Orphacode:	3394	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:	Neen	6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen
2.2.1 Indicatoren 2 - Indicatoren					

Condition:	Desmoid tumor		Orphacode:	873	
1.1, 3.1 en 3.2: Zorgpad:	Ja	1.4: Nationale en ERN normenkaders:		6.1 en 6.2: Onderzoek:	Neen

3. Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

3.1 Toelichting en aanvullende bevindingen referenten en beoordelingscomité

5.1.5

4. Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

4.1 Aanvullende bevindingen van Patiëntorganisatie(s)

Patient Organisation	Sterke Punten	Verbeterpunten
----------------------	---------------	----------------

5.1.5