

Zeldzame ziekte: expertisecentrum of zorgstandaard?

G. (Arda) Derksen-Lubsen en Henriëtte A. Moll

+ GERELATEERD ARTIKEL Ned Tijdschr Geneeskd. 2014;158:A7960

Voor kinderen met een zeldzame en ernstige chronische aandoening is de coördinatie van zorg vanuit een landelijk expertisecentrum een groot goed. Maar het loont niet om een expertisecentrum in te richten voor slechts enkele patiënten. Goede zorg voor kinderen met een zeldzame en ernstige chronische aandoening begint met de ontwikkeling van een eigen zorgstandaard.

EXPERTISECENTRA VOOR ZELDZAME ZIEKTEN

Zoals Smetsers en collega's elders in dit nummer schrijven, is de zorg voor patiënten met Fanconi-anemie in een of meerdere expertisecentra de toekomst.¹ Fanconi-anemie is een zeer zeldzame aandoening met een prevalentie van 70 patiënten in Nederland. Sinds de komst van de beenmergtransplantatie kunnen patiënten met Fanconi-anemie relatief goed behandeld worden. Er blijven echter chronische gezondheidsproblemen die specifiek zijn voor dit ziektebeeld en die specifieke kennis vereisen van de behandelend kinderarts en later van de volwassenenspecialist. Door samenbundeling van deze kennis binnen een expertisecentrum, waar ook wetenschappelijk onderzoek wordt verricht, kan de beste zorg worden verleend. De patiënt is optimaal geïnformeerd over zijn of haar aandoening en draagt deze mee naar zijn lokale dokter, de huisarts of specialist. Zo ontstaat een optimale vorm van 'shared care'.

Transitie van de zorg voor deze patiënten van de kind- naar de volwassenenzorg is echter een probleem, zoals blijkt uit onvrede hierover bij kinderen met Fanconi-anemie en hun ouders. Ook verschillende studies laten zien dat ouders en kinderen onvrede ervaren over deze transitie van zorg.^{1,2} Iedere kinderarts of arts die zorg aan een kind met een zeldzame aandoening verleent weet ook hoe moeilijk het is om die zorg over te dragen aan de

volwassenenzorg. Hoe zeldzamer en complexer de ziekte, hoe lastiger het is.

De behandelend arts of kinderarts van een kind met een zeldzame ziekte wordt door een patiënt uitgenodigd 'expert' te worden in een bepaalde aandoening. De behandelend arts kan echter niet verwachten dat die expertise ook aanwezig is bij de internist, neuroloog, dermatoloog of andere specialist in het eigen ziekenhuis. Aan de behandelend arts dus de taak om de transitie van die zorg goed te regelen en de volwassenen-specialist te interesseren voor diens hele bijzondere patiënt met zijn specifieke beperkingen en morbiditeit.

Het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten beveelt een netwerk aan van expertisecentra voor zeldzame ziekten binnen de academische centra.³ Zorg via een expertisecentrum gun je aan iedere patiënt met een zeldzame aandoening, waarbij 'zeldzaam' overigens is gedefinieerd als 'voorkomend bij 1 op de 2000 of minder mensen'.⁴ De zorg is op deze manier optimaal geregeld, zowel bij de eigen huisarts als bij de expert. De expert is een bevlogen arts met aandacht voor de zeldzame aandoening, is op de hoogte van de laatste wetenschappelijke ontwikkelingen en draagt zelf bij aan deze ontwikkelingen. Hij of zij kan patiëntengroepen bij elkaar brengen en ook dat kan een belangrijke bijdrage betekenen aan goede zorg en het omgaan met een ernstige aandoening. Ook is de transitie van de kind- naar de volwassenenzorg met hulp van een dergelijk centrum optimaal geregeld. Voor kinderen en volwassenen met diverse aandoeningen functioneren al jaren zowel academische als niet-academische expertisecentra, bijvoorbeeld voor cystische fibrose, Down-syndroom, neurofibromatose, 22q11-syndroom en pyridoxineafhankelijke-epilepsie.

DE ROL VAN DE ZORGSTANDAARD

Ondanks alle voordelen loont het voor veel zeldzame aandoeningen niet om een expertisecentrum in te richten, omdat het aantal patiënten met de ziekte gewoon te klein is. Veel syndromen komen maar zeer zelden in Nederland voor en hebben toch hun specifieke kenmerken, comorbiditeit en prognose en vragen specifieke kennis van hun behandelaar. Een voorbeeld van een zeer zeldzame aandoening is het Marshall-Smith-syndroom.⁵ Dergelijke patiënten hebben veel meer baat bij de ontwikkeling van zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen.^{6,7} De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiënt-

Hagaziekenhuis-Juliana Kinderziekenhuis, afd.

Kindergeneeskunde, Den Haag.

Dr. G. Derksen-Lubsen, kinderarts.

Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis, afd. Algemene

Kindergeneeskunde, Rotterdam.

Prof.dr. H.A. Moll, kinderarts.

Contactpersoon: dr. G. Derksen-Lubsen (a.derksen@

hagaziekenhuis.nl).

tenorganisaties (VSOP) verricht hiertoe al uitstekend werk.

Ook aan de verbetering van de transitie van kinder- naar volwassenenzorg wordt al hard gewerkt. Er is een project ontwikkeld door het Kenniscentrum Zorginnovatie, genaamd 'Op eigen benen vooruit!'. Hierin worden aan kinderen, ouders en behandelaars allerlei instrumenten aangereikt om het transitietraject goed te laten verlopen.⁸

In een samenwerking tussen kinderneurologen, artsen voor verstandelijk gehandicapten en revalidatieartsen werd een handreiking ontwikkeld voor kinderen met een verstandelijke beperking.⁹ Voor deze groep is het transitieproces extra moeilijk, omdat ze slecht voor zichzelf kunnen opkomen en omdat voor hen de rol van 'de patiënt als informatiedrager' niet is weggelegd.⁷

Moet er niet een 'standaard zorgstandaard' over zorgverlening aan patiënten met zeldzame ziekten komen? Het is onmogelijk om voor alle zeer zeldzame aandoeningen een eigen standaard te ontwikkelen. Internationale samenwerking kan kennis bundelen, maar hoe de medische problemen op lokaal niveau benaderd moeten worden, vraagt een lokale zorgstandaard. Een individuele zorgstandaard is de oplossing waarin de medische en

maatschappelijke beperkingen van deze patiënt zijn vastgelegd, waar de behandelcoördinator de wetenschappelijke kennis over de specifieke aandoening aan toevoegt en waar het behandelteam over een zorgcoördinator beschikt die de weg zoekt naar de meest geschikte volwassen zorg.

CONCLUSIE

Een patiënt met een zeldzame aandoening is het beste af in een expertisecentrum van waaruit 'shared care' dicht bij huis wordt geleverd. Maar voor de zeer zeldzame aandoening is een expertisecentrum niet altijd haalbaar en begint goede zorg met een individuele zorgstandaard.

Belangenconflict en financiële ondersteuning: geen gemeld.

Aanvaard op 25 september 2014

Citeer als: Ned Tijdschr Geneeskd. 2014;158:A8062

 **KIJK OOK OP WWW.NTVG.NL/A8062**

LITERATUUR

- 1 Smetsers S, Takkenberg H, Bierings M. Zorg voor patiënten met een zeldzame ziekte. Ned Tijdschr Geneeskd. 2014;158:A7960.
- 2 Bindels-de Heus KG1, van Staa A, van Vliet I, Ewals FV, Hilberink SR. Transferring young people with profound intellectual and multiple disabilities from pediatric to adult medical care: parents' experiences and recommendations. *Intellect Dev Disabil.* 2013;51:176-89.
- 3 Nationaal Plan Zeldzame Ziekten. Den Haag: ZonMw; 2013.
- 4 Dodge JA, Chigladze T, Donadieu J, Grossman Z, Ramos F, Serlicorni A, et al. The importance of rare diseases: from the gene to society. *Arch Dis Child.* 2011;96:791-2.
- 5 Hennekam R. Een goed begin. Ned Tijdschr Geneeskd. 2014;158:B1009.
- 6 Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen. Soest: Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties; 2008.
- 7 Vajda I, Segers M. Ook zeldzame ziekten verdienen zorgstandaard. *Med Contact* 21 november 2013.
- 8 Van Staa AL. On your own feet: Adolescents with chronic conditions and their preferences and competencies for care. *Tijdschr Kindergeneesk.* 2013;81:27.
- 9 Handreiking transitie van zorg bij adolescent met een verstandelijke beperking. Landelijke Werkgroep Transitie; 2013.