VERSLAG VAN WERKPAKKET 2

VELDANALYSE VAN BESTAANDE ZORGPADEN VOOR PATIËNTEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE IN DE EMR

Leidende partner van de Werkpakket	**Landsbond der Christelijke Mutualiteiten (LMC)** **Nationaal Verbond van Socialistische Mutualiteiten (NVSM- SocMut)**
WP nr. en titel	T2 Veldonderzoek van bestaande zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte
Activiteitnr. en titel	A.T2.1 Selectie van patiënten en zorgverleners A.T2.2 Analyse zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte
Verspreidingsniveau	Openbaar
Leveringsdatum	31-03-2020
Status	Definitieve versie
Taal waarin het verslag beschikbaar is	EN – FR – DE – NL

Met de steun van

INHOUDSTAFEL

Lijst van auteurs 7
Projectbeschrijving 8
Disclaimer 8
Synopsis 9
Dankbetuigingen 10
Inleiding 11
Hoofdstuk 1 - Methodologie 14
1 Onderzoeksopzet 14
1.1 Het EMRaDi-project en de samenhang tussen de werkpakketten 14
1.2 Onderzoeksvraag 15
1.3 keuze voor kwalitatieve methode 15
1.4 Doelgroepen 16
1.5 Geselecteerde zeldzame ziekten 17
1.6 Gekozen methoden voor gegevensverzameling 18
2 Interviewgids 19
3 Ethische goedkeuring 21
4 Selectiecriteria en werving van de deelnemers 22
4.1 Selectiecriteria 22
4.2 Gestelde doelen 23
4.3 Wervingsmethoden 24
5 Uitvoering van de interviews 27
5.1 Aantal interviews 27
5.2 Interviews in de praktijk 30
5.3 Debriefing na afloop van de interviews 30
6 De analyse 31
6.1 Transcripties 31
6.2 Analyse in NVivo 32
6.2.1 Totstandkoming van het codeboek 33
6.2.2 Tijdens de analyse gecodeerde zorgverleners 35
6.2.3 Presentatie van de NVivo-gegevens 36
6.3 Specifieke ervaringen 39

Hoofdstuk 2 – Medische aspecten: toegang tot en coördinatie van zorg 41
1 Inleiding tot de medische aspecten in het zorgpad van patiënten met een zeldzame ziekte 41
1.1 Verschillende visies op toegang en coördinatie volgens de doelgroepen: samenwerking en coördinator 43
1.2 Verschillende verbanden op het gebied van toegang en coördinatie volgens de doelgroep met informatieve of psychosociale aspecten 43
2 Toegang tot zorg 44
2.1 Toegang tot informatie 44
2.2 Rol van de huisarts bij de toegang tot zorg 46
2.3 Beperkingen van de huisarts en conclusies OVER hun rol in het zorgpad 48
3 Toegang tot zorg: samenwerking tussen zorgverleners 50
3.1 Doorverwijzing van eerstelijnszorg naar specialist 51
3.2 Doorverwijzing van en tussen specialisten 52
3.3 Verschillende soorten samenwerking tussen zorgverleners 55
3.4 Evaluatie van samenwerking tussen zorgverleners 58
4 De te coordineren medische aspecten van zorg 60
4.1 Talrijke zorgverleners 61
4.2 Verschillende zorglocaties 64
4.3 Multidisciplinair team 65
4.4 Talrijke bezoeken en contacten 68
4.5 Momenten van overgang tussen de levensfasen (en voortzetting van zorg) ... 70
4.6 Zorgpad, richtlijnen of protocol 73
4.6.1 Protocol en richtlijnen: lokaal en internationaal 74
4.6.2 Zorgpad: medisch, onbestaand en allesomvattend 76
5 Toegang tot zorg: zorgcoördinator 77
5.1 Medische aspecten: het voortouw nemen 78
5.2 Coördinator van het zorgpad voor patiënten: zelfcoördinatie 79
5.3 Zelfcoördinatie van de zorg in het zorgpad voor patiënten: een onderschatte psychologische belasting? 80
6 waarnemingen voor verder onderzoek 81
Hoofdstuk 3 - Informatieaspecten 82
1 Inleiding over informatieaspecten 82
2 Het gebrek aan bewustzijn over zeldzame ziekten bij zorgverleners 84
3 Het gebrek aan expertise bij zorgverleners 86

4 De informatienoden van zorgverleners 88
5 Informatie (niet) verstrekt door zorgverleners 89
5.1 Verspreiding van informatie door zorgverleners 91
6 Alternatieve informatiebronnen 93
6.1 Patiëntenverenigingen en online steungroepen 94
6.2 Zorgverzekeraars en ziekenfondsen 96
7 Informatiemiddelen 98
8 De mate waarin patiënten de ziekte begrijpen en aan zelfeducatie doen 99
9 waarnemingen voor verder onderzoek 103
Hoofdstuk 4 – Praktische, financiële en wettelijke aspecten 105
1 Inleiding over praktische, financiële en wettelijke aspecten 105
2 Kosten, terugbetaling en verzekering 106
2.1 Evaluatie van de terugbetaling door patiënten en hun naasten 107
2.2 Terugbetaling van geneesmiddelen 108
2.2.1 “Gewone” geneesmiddelen 108
2.2.2 Weesgeneesmiddelen en dure geneesmiddelen 109
2.3 Terugbetaalde zorg binnen de verplichte verzekering 113
2.4 Bijkomende terugbetalingsmechanismen 115
2.5 Aanvullende, facultatieve en private verzekeringen 117
2.6 Non take-up van zorg 117
2.7 De invloed van educatie en de sociaaleconomische achtergrond 119
3 Werk en inkomen 120
3.1 Werkvermogen patiënt 121
3.2 Het werkvermogen van mantelzorgers 125
4 Wonen, mobiliteit en praktische problemen 127
4.1 Woningaanpassingen 127
4.2 Hulpmiddelen voor motorische aandoeningen 129
4.3 Mantelzorgers als centrale actoren voor het coördineren van de praktische last 131
4.3.1 Zorgtaken uitgevoerd door mantelzorgers 131
4.3.2 Thuis voor de patiënt zorgen, dagcentra en woonoplossingen 132
4.3.3 Mobiliteitsdiensten en de noodzaak om de patiënt rond te rijden 135
4.3.4 Oppasdiensten, inwonende verpleegkundigen en andere oplossingen voor rust 136
4.3.5 Vakantie 137

5 Toegang tot onderwijs 138
6 Diensten voor hulp met praktische, financiële en wettelijke zaken 140
7 waarnemingen voor verder onderzoek 142
Hoofdstuk 5 - Psychosociale aspecten 143
1 Inleiding betreffende de psychosociale aspecten 143
2 Psychologische aspecten in de periode voorafgaand aan de diagnose 146
3 Psychologische aspecten met betrekking tot het ervaren van de diagnose 149
4 Erfelijkheid 152
4.1 Theoretische achtergrond 152
4.2 De keuze om zich te laten testen 153
4.3 Vruchtbaarheid en zwangerschappen 155
5 Overgang tussen de levensfasen 157
6 Onafhankelijkheid versus afhankelijkheid 158
7 Kijk op het leven met de ziekte 159
8 Dagelijkse beperkingen, gevolgen voor het sociaal functioneren en het gevoel van isolement 162
9 De keuze om de diagnose geheim te houden 165
10 Gebrek aan bewustzijn bij het publiek over zeldzame ziekten 165
11 Nood aan ondersteuning 168
11.1 Ondersteuning door zorgverleners 170
11.2 Ondersteuning door mantelzorgers en de noden van de mantelzorgers zelf 173
11.3 Ondersteuning door medepatiënten en patiëntenverenigingen 174
12 Empowerment 176
13 Waarnemingen voor verder onderzoek 180
Hoofdstuk 6 - Grensoverschrijdende aspecten 182
1 Inleiding over grensoverschrijdende aspecten 182
2 Grensoverschrijdende mobiliteit van patiënten 184
2.1 Ontradende factoren om naar het buitenland te gaan voor patiënten 185
2.2 Stimulansen om naar het buitenland te gaan voor patiënten 188
3 Grensoverschrijdende samenwerking tussen Zorgverleners 191
3.1 Samenwerking en informatie-uitwisseling in de EMR 194
3.2 Europese referentienetwerken IN de EMR 196
4 waarnemingen voor verder onderzoek 197
Conclusies 199
Discrepanties 199

Een narratief over de noden van families getroffen door een zeldzame ziekte 200
Een grensoverschrijdend narratief 201
waarnemingen voor verder onderzoek 202
Inhoudstafel van illustraties 203
Tabellen 203
Figuren 207
Lijst van afkortingen 208
Bibliografie 209
Literatuur 209
Websites en rapporten 209
EMRaDi-verslagen en -documenten 209
Appendices 210
Appendix 1 – Interviewgids - patiënten 210
Appendix 2 – Interviewgids - zorgverleners 212
Appendix 3 – Codeboek 213

LIJST VAN AUTEURS

Naam/voornaam	Naam instelling	Contact e-mailadres
Auteur(s)		
Loridan Joyce	Nationaal Verbond van Socialistische Mutualiteiten (NVSM- SocMut)	Joyce.loridan@socmut.be
Noirhomme Clara	Landsbond der Christelijke Mutualiteiten (LCM)	Clara.noirhomme@mc.be

Het EMRaDi-project, dat kadert in het Interreg V-A Euregio Maas-Rijn programma, werd gesteund door de Europese Unie en het Europees Regionaal Ontwikkelingsfonds voor een bedrag van EUR 1.687.675.

Het Interreg V-A Euregio Maas-Rijn programma (EMR) investeerde bijna EUR 100 miljoen in de ontwikkeling van de Interreg-regio tot 2020. Het gebied gaat van Leuven in het westen tot de grenzen van Keulen in het oosten, en van Eindhoven in het noorden omlaag tot aan de grens met Luxemburg. Dit grensoverschrijdende gebied - waar het beste van drie landen samensmelt in een ware Europese cultuur - telt meer dan 5,5 miljoen inwoners.

Door EU-fondsen te investeren in Interreg-projecten, investeert de Europese Unie direct in economische ontwikkeling, innovatie, territoriale ontwikkeling, sociale inclusie en onderwijs in deze regio.

Met de steun van

Interreg Euregio Meuse-Rhine European Regional Development Fund
EUROPEAN UNION
www.interregemr.eu

provincie limburg
Wallonie
Ministerium für Wirtschaft, Innovation, Digitalisierung und Energie des Landes Nordrhein-Westfalen

PROJECTBESCHRIJVING

"EMRaDi" staat voor **Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases** (Zeldzame ziekten in de Euregio Maas-Rijn). Het project ging van start op 1 oktober 2016 en eindigde op 31 maart 2020.

Het project gaf vorm aan een **grensoverschrijdende samenwerking** tussen ziekenfondsen, universitaire ziekenhuizen, patiëntenorganisaties en een universiteit in de Euregio Maas-Rijn. Het maakte deel uit van het INTERREG V-A Euregio Maas-Rijn programma van de Europese Unie.

Dankzij hun lange ervaring in grensoverschrijdende gezondheidszorg, hebben de projectpartners besloten hun krachten te bundelen in het specifieke domein van zeldzame ziekten. Dit EMRaDi-project was innovatief te noemen, in de zin dat het een patiëntgericht en sectoroverschrijdend project was. Tot het consortium van partners behoren de grote gezondheidsactoren die patiënten met een zeldzame ziekte en hun familie ondersteunen in het dagelijkse zorgtraject van een patiënt met een zeldzame ziekte.

Via de **activiteiten van het project** wilde het EMRaDi-project:

- de behoeften en het aanbod/de beschikbaarheid van diensten met betrekking tot zeldzame ziekten in de EMR transparanter maken;
- EMR-modellen voor *zorgtrajecten bij zeldzame ziekten* ontwikkelen om patiëntgerichte aanbevelingen uit te werken, in synergie met nationale en Europese ontwikkelingen, en;
- het netwerk van zorgverleners, zorgverzekeraars en patiëntenorganisaties verbeteren en het (publieke) bewustmaking rond zeldzame ziekten aanscherpen.

De algemene langetermijndoelstelling bestond erin **de levenskwaliteit van de betrokken patiënten te verbeteren**.

www.emradi.eu

DISCLAIMER

Het verslag is gevalideerd door de leden van de EMRaDi-stuurgroep samengesteld uit projectmanagers, projectleiders en artsen die werken voor verschillende EMRaDi-partners. De feiten en meningen in deze publicatie vallen onder hun verantwoordelijkheid en vormen niet noodzakelijkerwijze het standpunt van de EMRaDi-partnerorganisaties.

Alle persoonsgegevens die werden verzameld tijdens het EMRaDi-project werden verwerkt overeenkomstig de Europese verordening 2016/679 (EU) inzake de bescherming van persoonsgegevens (AVG). De gegevens van de bevraagde patiënten werden verwerkt volgens strengere regels beschreven in een protocol dat werd goedgekeurd door de ethische comités van de drie universitaire ziekenhuizen die hebben deelgenomen aan het project.

SYNOPSIS

Er hebben 62 patiënten en naasten, en 42 zorgverleners deelgenomen aan een unieke veldanalyse van de bestaande zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte (ZZ) in de Euregio Maas-Rijn (EMR). Deze 104 personen namen deel aan een kwalitatief onderzoek, waarbij zij levensverhalen en ervaringen deelden over acht geselecteerde zeldzame ziekten. In totaal werden er 80 interviewtranscripten met NVivo-software geanalyseerd om de zorgpaden van patiënten met een zeldzame ziekte in deze regio volgens de volgende definitie te beschrijven: "*Alle stappen van de eerste symptomen die de patiënt ervaart, tot zijn of haar traject binnen het zorgsysteem naar een (hopelijk) snelle en juiste diagnose, en elk aspect van de zorg - organisatorisch, medisch, sociaal, psychologisch, wettelijk en/of beroepsmatig - om de patiënt uiteindelijk de best mogelijke levenskwaliteit te bieden*".

In dit verslag worden de opzet en uitvoering van de veldanalyse uiteengezet (Hoofdstuk 1 - Methodologie) en zijn waarnemingen verzameld over de zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR met betrekking tot de volgende aspecten en structuur: Hoofdstuk 2 – Medische aspecten: toegang tot zorg en zorgcoördinatie; Hoofdstuk 3 - Informatieaspecten; Hoofdstuk 4 - Praktische, financiële en wettelijke aspecten; Hoofdstuk 5 - Psychosociale aspecten en Hoofdstuk 6 - Grensoverschrijdende aspecten.

Deze veldanalyse toont een discrepantie tussen de aspecten waaraan zorgverleners en patiënten of naasten (zeldzame ziekten-families) de meeste aandacht aan besteden. Terwijl zorgverleners meer aandacht besteden aan de medische aspecten van de zeldzame ziekten, zoals de behandeling en geneesmiddelen, hebben de families getroffen door een zeldzame ziekte meer nood aan begeleiding, informatie en psychosociale ondersteuning.

Zeldzame ziekten zijn complexe ziekten waarbij het zorgpad van de patiënt een coördinatie van verschillende medische en andere zorgverleners vereist. De studie benadrukt dat patiënten en naasten tijdens hun zorgpad te maken kunnen krijgen met tot maar liefst 25 zorgverleners. Daarnaast hebben de families getroffen door een zeldzame ziekte te maken met een complexe praktische last. Dit verslag laat zien dat het eigenlijk de zeldzame ziekten-families - naasten of mantelzorgers - zelf zijn die de rol van zorgcoördinator op zich nemen om het overzicht op het zorgpad van de patiënt en de organisatie ervan te structureren.

De zelfcoördinatie van de zorg brengt vaak een emotionele en psychologische last met zich mee. Deze waarnemingen vormen aanleiding tot de aanbeveling om verder onderzoek te voeren naar de aanstelling van een zorgcoördinator of -manager om families getroffen door zeldzame ziekten te helpen met hun medische en niet-medische noden, om hen te begeleiden op hun weg naar gecentraliseerde informatie en om deze patiënten, wiens ziekte zeldzaam is maar aangezien patiënten met een zeldzame ziekte niet zeldzaam zijn in de samenleving, gelijke toegang tot zorg te bieden.

DANKBETUIGINGEN

De onderzoekers en schrijvers van dit verslag spreken hun dank uit aan iedereen die het EMRaDi-project mogelijk heeft gemaakt en aan iedereen die deelgenomen heeft aan het project en aan deze veldanalyse.

Een speciaal dankwoord gaat uit naar de teamleden die in verschillende hoedanigheden deelnamen aan het onderzoek: Timo Clemens, Marèl Segers, Aurelie Van der haegen, Louise Lambert, Terence Lecoq, Caroline Glaude, Alain Coheur en Agnès Chapelle.

De grootste dank gaat uit naar alle patiënten, naasten en zorgverleners die aan dit onderzoek hebben deelgenomen door hun ervaringen en levensverhalen met ons te delen. We zullen de uitdagingen waar naasten en patiënten met zeldzame ziekten mee te maken hebben nooit vergeten, noch de steun die zij elkaar geven.

Clara Noirhomme en Joyce Loridan

INLEIDING

Het EMRaDi-project heeft in zijn projectvoorstel de volgende onderzoeksvraag gedefinieerd als leidraad voor de veldanalyse: "*Welke problemen ondervinden patiënten met een ZZ in de EMR bij het verkrijgen van een diagnose, het vinden een behandeling en de nodige niet-medische zorg, het vinden van zorgverleners, het organiseren van hun dagelijkse leven en bij de aanpak van de financiële, culturele, taalkundige en geografische obstakels waar zij bij hun binnenlandse en grensoverschrijdende zorg mogelijk mee te maken krijgen?*".

Het project specificeert ook dat het onderzoeksonderwerp alle aspecten van het door EMRaDi gedefinieerde "zorgpad voor patiënten met een zeldzame ziekte" omvat, namelijk: "*alle stappen van de eerste symptomen die de patiënt ervaart, tot zijn of haar traject binnen het zorgsysteem naar een (hopelijk) snelle en juiste diagnose, en elk aspect van de zorg - organisatorisch, medisch, sociaal, psychologisch, wettelijk en/of beroepsmatig - om de patiënt uiteindelijk de best mogelijke levenskwaliteit te bieden*".

Er was dus niet sprake van een enkele onderzoeksvraag die beantwoord moest worden, het onderzoek werd juist gedreven door de wens om tot een breed inzicht over het huidige zorgpad van de patiënt in de EMR te komen en uitgebreide ervaringen te verzamelen rond hun zorgpad.

Er hebben 62 patiënten en naasten, en 42 zorgverleners deelgenomen aan een unieke veldanalyse van de bestaande zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte (ZZ) in de Euregio Maas-Rijn (EMR). Deze 104 personen namen deel aan een kwalitatief onderzoek, waarbij zij levensverhalen en ervaringen deelden over acht geselecteerde zeldzame ziekten[1]. In totaal werden met behulp van NVivo-software 80 interviewtranscripten geanalyseerd[2]. Door de opzet van het onderzoek (toegelicht in Hoofdstuk 1 - Methodologie) is het materiaal enorm uitvoerig en omvangrijk. Daarom is besloten om, in overeenstemming met de doelstellingen van het EMRaDi-project, in het verslag de nadruk te leggen op de ervaring met de gezondheidszorg met betrekking tot de ziekten, zonder de nadruk te leggen op de ziekten zelf**.** In dit verslag wordt dan ook niet voor elke ziekte in elke regio een zorgpad beschreven, maar worden de overeenkomsten tussen de regio's en de zeldzame ziekten getoond en worden zo op basis van de verzamelde individuele ervaringen gemeenschappelijke patronen in de EMR geïdentificeerd.

Voordat er ingegaan wordt op de structuur van het verslag, moet rekening worden gehouden met een aantal beperkingen:

- Patiënten met de persoonlijke capaciteiten, een gunstige sociaaleconomische achtergrond, een stabiel gezinsleven, gezondheidsvaardigheden en hoger beroeps- of opleidingsniveau zijn vaak in staat om hun situatie te begrijpen en uit te leggen. Mensen die over bovengenoemde kenmerken beschikken waren mogelijk eerder geneigd om deel te nemen aan de studie terwijl mensen uit de

[1] Hoofdstuk 1 - Methodologie, Onderdeel *1.5 Geselecteerde zeldzame ziekten* geeft een gedetailleerd overzicht van de ziekten en de selectieprocedure.

[2] De met NVivo uitgevoerde analyse van de interviews komt aan bod in Hoofdstuk 1 - Methodologie, Onderdeel *6.2 Analyse in NVivo.*

groep patiënten met een zeldzame ziekte die niet over deze kenmerken beschikken mogelijk niet hebben gereageerd, terwijl ze vermoedelijk juist meer onvervulde noden hebben.

- Een moeilijkheid die tijdens de interviews werd ervaren was dat in de praktijk de patiënten en hun naasten de situatie beschreven zoals ze die zelf zagen of hadden ervaren. Dit betekent dat de door hen verstrekte informatie met betrekking tot medische termen, beleid of bevoegde instanties mogelijk onjuist is. Soms konden ze niet voldoende gedetailleerde informatie geven over bepaalde kwesties, zoals administratieve problemen, en was het moeilijk te achterhalen wat ze precies bedoelden.
- Het is van belang om op te merken dat de analyse en de codering van de interviews[3] door vier onderzoekers is uitgevoerd, waarbij elke onderzoeker verantwoordelijk was voor een op basis van taal geselecteerde regio. Hoewel de onderzoekers door zoveel mogelijk te coördineren de manier van coderen zo uniform mogelijk hebben gemaakt, is het mogelijk dat de persoonlijke interpretatie en focus van de onderzoekers tijdens de analyse tot verschillen in codering en begrip hebben geleid.

De bevindingen van deze veldanalyse zijn gebruikt als basis voor het EMRaDi-eindverslag[4], en dienen om het debat met de overheden en belanghebbenden in de EMR, op nationaal en Europees niveau op gang te brengen om de levenskwaliteit van de families getroffen door zeldzame ziekten te verbeteren.

Dit verslag is onderverdeeld aan de hand van de verschillende aspecten van een zorgpad van patiënten met een zeldzame ziekte. Deze aspecten zijn op basis van de verzamelde gegevens in het NVivo-codeboek[5] uitgewerkt om zo een beeld van het zorgpad van patiënten met een ZZ (onafhankelijk van de specifieke ziekte) in de EMR, te geven. Dit verslag geeft de waarnemingen weer op de verschillende aspecten van het door EMRaDi gedefinieerde zorgpad voor patiënten met zeldzame ziekten.

De waarnemingen over het zorgpad voor patiënten met zeldzame ziekten in de EMR zijn onderverdeeld in de volgende hoofdstukken:

- Hoofdstuk 2 – Medische aspecten: toegang tot zorg en zorgcoördinatie
- Hoofdstuk 3 - Informatieaspecten
- Hoofdstuk 4 - Praktische, financiële en wettelijke aspecten
- Hoofdstuk 5 - Psychosociale aspecten
- Hoofdstuk 6 - Grensoverschrijdende aspecten.

Binnen elk aspect wordt voor alle ziekten een algemeen narratief beschreven, maar indien relevant, zijn er ziekte- of regiospecifieke bevindingen belicht en uitgewerkt. Aan het eind van elk hoofdstuk zijn de waarnemingen geformuleerd om de huidige situatie op het gebied van noden van patiënten met een zeldzame ziekten in de EMR te verbeteren en om verder onderzoek naar het onderwerp te

[3] De met NVivo uitgevoerde analyse van de interviews komt aan bod in Hoofdstuk 1 - Methodologie, Onderdeel *6.2 Analyse in NVivo.*

[4] EMRaDi-project (2020), Eindverslag.

[5] Het begrip 'NVivo-codeboek' wordt toegelicht in Hoofdstuk - 1 Methodologie, Onderdeel *6.2.1 Totstandkoming van het codeboek*.

stimuleren[6]. Deze waarnemingen zijn samengevat in de conclusie van het verslag, waarin een algemene aanbeveling wordt gedaan voor verder onderzoek - naar de aanstelling van een zorgcoördinator om informatie en begeleiding te bieden op persoonlijk niveau, gebruikmakend van een holistische benadering - om de levenskwaliteit van patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten in de EMR te verbeteren.

De bevindingen worden geïllustreerd met tabellen, maar ook met citaten van patiënten, naasten en zorgverleners. Om de privacy te respecteren zijn de citaten anoniem gemaakt, ze bevatten wel informatie over de ziekte, het type deelnemer en de regio. Ze benadrukken de bevindingen en verwoorden de situatie van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR zo reëel mogelijk.

[6] Elk hoofdstuk wordt afgesloten met het Onderdeel *Waarnemingen voor verder onderzoek.*

HOOFDSTUK 1 - METHODOLOGIE

1 ONDERZOEKSOPZET

1.1 HET EMRADI-PROJECT EN DE SAMENHANG TUSSEN DE WERKPAKKETTEN

Ter verwezenlijking van de doelstellingen van het EMRaDi-project[7] en de verbetering van de levenskwaliteit van families die geconfronteerd worden met zeldzame ziekten (ZZ), hebben de projectpartners de volgende activiteiten, verdeeld over vijf werkpakketten (WP), opgezet:

Doelstelling 1	WP1: Evaluatie van vraag en aanbod op het gebied van zeldzame ziekten in de EMR
Doelstelling 2	WP2: Veldonderzoek naar bestaande zorgpaden voor patiënten met een ZZ in de EMR
	WP3: Ontwikkeling van organisatiemodellen voor het beheer van ZZ in de EMR
Doelstelling 3	WP4: Netwerken, opleiding en uitwisseling van expertise onder gezondheidsprofessionals
	WP5: Patiëntenbetrokkenheid en publieke awareness

WP1 van het project, de "Evaluatie van vraag en aanbod op het gebied van zeldzame ziekten in de EMR" gaf drie belangrijke verslagen. In de eerste plaats werd aan de hand van een kwantitatieve dataset over patiënten met een zeldzame ziekte (aantal patiënten in de EMR en andere indicatoren) gebaseerd op datasets van zorgverzekeraars en ziekenhuizen, de vraag van patiënten met een zeldzame ziekte (ZZ) in kaart gebracht. In de tweede plaats heeft een literatuurstudie naar de noden van patiënten met een zeldzame ziekte belangrijke gemeenschappelijke kenmerken aan het licht gebracht met betrekking tot hoe patiënten zeldzame ziekten ervaren, met name in vergelijking met vaker voorkomende ziekten. Tot slot werd aan de hand van een verslag over de wettelijke en financiële situatie van patiënten in de drie landen (evenals grensoverschrijdende mogelijkheden) het aanbod voor patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR geëvalueerd.

Terwijl WP1 tot doel had de theoretische vraag, de noden en het aanbod te beschrijven op basis van secundaire gegevensbronnen op macroniveau, richtte WP2 van het project, namelijk dit verslag over de "Veldanalyse van bestaande zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR", zich op het in kaart brengen van de specifieke kenmerken van vraag en aanbod in de EMR op microniveau, gebruikmakend van de gegevens uit de eerste hand van patiënten, naasten en zorgverleners. Dankzij het verzamelen van ervaringen van patiënten, naasten en zorgverleners, konden elementen die in een survey niet aan het licht komen, zoals de specifieke kenmerken van een zorgpad van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR, worden besproken. De veldanalyse toonde de levensverhalen en ervaringen die schuil gaan achter de cijfers en de theorie: wat werkt en gebeurt er in de praktijk, waarde noden van de patiënten nog onbeantwoord zijnen hoe die moeten worden aangepakt.

Door de moeilijkheden waar patiënten met een zeldzame ziekte tijdens hun zorgpad tegenaan lopen te verzamelen, kon de veldanalyse patronen identificeren en organisatiemodellen voor het beleid met betrekking tot zeldzame ziekten in grensregio's helpen ontwikkelen en patiëntgerichte aanbevelingen uitwerken, dit gebeurde in WP3. WP2 heeft daartoe informatie uit de grote hoeveelheid kwalitatieve gegevens over bepaalde ziekten aan WP3 verstrekt, die hier vervolgens mee aan de slag ging om

[7] Zie Onderdeel *Projectbeschrijving van het EMRaDi-project*..

modellen te preciseren gericht op het vergemakkelijken en optimaliseren van de toegang van patiënten met zeldzame ziekten tot de zorg.

1.2 ONDERZOEKSVRAAG

Zoals gedefinieerd in de projectaanvraag en het onderzoeksprotocol van de "Veldanalyse naar bestaande zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR"[8], geleid door de *Landsbond der Christelijke Mutualiteiten* en *Nationaal Verbond van Socialistische Mutualiteiten* (NVSM- SocMut) was het doel van het onderzoek om de volgende onderzoeksvraag te beantwoorden: "*Welke problemen ondervinden patiënten met een ZZ in de EMR bij het verkrijgen van een diagnose, het vinden een behandeling en de nodige niet-medische zorg, het vinden van zorgverleners, het organiseren van hun dagelijkse leven en bij de aanpak van de financiële, culturele, taalkundige en geografische obstakels waar zij bij hun binnenlandse en grensoverschrijdende zorg mogelijk mee te maken krijgen?*".

Het kernconcept van een "zorgpad voor patiënten met een zeldzame ziekte" werd door de EMRaDi-projectpartners gedefinieerd als "*alle stappen van de eerste symptomen die de patiënt ervaart, tot zijn of haar traject binnen het zorgsysteem naar een (hopelijk) snelle en juiste diagnose, en elk aspect van de zorg - organisatorisch, medisch, sociaal, psychologisch, wettelijk en/of beroepsmatig - om de patiënt uiteindelijk de best mogelijke levenskwaliteit te bieden*"[9].

Deze zorgpaden omvatten alles wat er in het leven van de patiënt en zijn naasten gebeurt in verband met de ziekte waaraan hij of zij lijdt. Deze zeer brede benadering van het zorgpad van patiënten met een zeldzame ziekte en het feit dat bij de analyse al deze aspecten werden bekeken, kreeg de studie een zeer grote reikwijdte en een enorme hoeveelheid aan materiaal om te behandelen. Het doel van het onderzoek was het beter in kaart brengen van de noden en de bestaande zorgpaden van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR voor de geselecteerde zeldzame ziekten[10].

1.3 KEUZE VOOR KWALITATIEVE METHODE

Het onderzoek naar zeldzame ziekten kent methodologische beperkingen vanwege het zeer kleine aantal deelnemers dat kan worden bestudeerd. De meest geschikte technieken om de situatie van patiënten met een zeldzame ziekte te onderzoeken zijn gevalstudies en kwalitatief onderzoek.

Kwalitatief onderzoek is een wetenschappelijke waarnemingsmethode waarbij niet-numerieke gegevens[11] worden verzameld, en waarbij de nadruk ligt op het geven van betekenis aan de verkregen

[8] Research Protocol: Field analysis of existing rare disease patient pathway in the Euregio Meuse-Rhine (EMR), Version 2.0, 21-09-2017, Clemens Timo, Loridan Joyce, Noirhomme Clara, Segers Marèl, goedgekeurd door de ethische comités van het MUMC+ (Maastricht) op 25 september 2017, het CHU Luik op 5 oktober 2017 en UK Aachen op 22 november 2017.
[9] De definitie van wat een ziekte "zeldzaam" maakt, is te vinden op www.orpha.net, die de Europese definitie van een zeldzame ziekte gebruikt zoals beschreven in de Europese Verordening inzake Weesgeneesmiddelen (1999), namelijk een ziekte die bij minder dan 1 op de 2000 personen van de Europese bevolking voorkomt.
[10] Zie Hoofdstuk 1- Methodologie, Onderdeel *1.1.4 Doelgroepen en geselecteerde ziekten*.
[11] Babbie, Earl (2014). The Basics of Social Research (6th ed.). Belmont, California: Wadsworth Cengage. pp. 303-04.

informatie[12]. Dit type onderzoek geeft antwoord op vragen die verband houden met het waarom of hoe een bepaald fenomeen zich voordoet, in plaats van hoe vaak het zich[13] voordoet.

Kwalitatieve methoden maken een meer diepgaande verkenning van de ervaringen, situaties en noden van patiënten met een zeldzame ziekte mogelijk. Het gebruik van dergelijke methoden was bijzonder geschikt voor dit project omdat het een grondige bestudering mogelijk maakt van de directe ervaringen van mensen die met een zeldzame ziekte worden geconfronteerd (patiënten, naasten, zorgverleners) en omdat het gedetailleerde en uitgebreide antwoorden kan bieden op vragen als "wat", "hoe", "waarom", enz. Het doel van kwalitatief onderzoek is niet het bewijzen van een hypothese, maar het beter begrijpen van de zorgen, spanningen en percepties van een groep belanghebbenden met betrekking tot een bepaald onderwerp of probleem.

Een sociaal fenomeen zoals het leven met een zeldzame ziekte kan niet worden begrepen buiten de eigen context. Kwalitatief onderzoek maakt een diepgaande en gecontextualiseerde analyse van sociale fenomenen mogelijk. Daarnaast biedt kwalitatief onderzoek de mogelijkheid om weinig voorkomende situaties te belichten die inzicht kunnen geven in onderbelichte of onbekende kwesties en om verder onderzoek te (her)oriënteren.

1.4 DOELGROEPEN

De patiënten en hun naasten enerzijds en de zorgverleners anderzijds waren de twee doelgroepen die in dit onderzoek werden benaderd om informatie over hun ervaringen en over de zorgpaden van patiënten met een zeldzame ziekte te verzamelen.

Deze doelgroepen zijn om de volgende reden gekozen om voldoende informatie over zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte te verkrijgen: aan de ene kant konden zorgverleners de organisatie van de zorg en de medische aspecten van de ziekte beschrijven, en aan de andere kant waren ervaringen van patiënten en naasten essentieel om inzicht te krijgen in hun noden en problemen, en in hun ervaring en evaluatie van het volledige zorgpad van een patiënt met een zeldzame ziekte. Het was van essentieel belang om patiënten en naasten zelf aan het woord te laten over hun noden en problemen.

Naasten werden voornamelijk om praktische redenen in het onderzoek opgenomen - sommige patiënten met een zeldzame ziekte konden door hun beperkingen zich onmogelijk mondeling uit te drukken. In andere situaties, bijvoorbeeld bij patiënten onder de 18 jaar of patiënten met een door de ziekte veroorzaakte cognitieve stoornis, was het belangrijk om een naaste op te nemen in het onderzoek om ervoor te zorgen dat alle aspecten van het zorgpad werden belicht. Daarnaast was het persoonlijke perspectief van naasten op hun rol als mantelzorger ook cruciaal in het kader van dit onderzoek, omdat zij informatie konden geven over alle (zorg)aspecten die zij zelf coördineren en konden getuigen over hun eigen noden als mantelzorgers.

De inclusie- en exclusiecriteria worden nader toegelicht in Onderdeel *4.1 Selectiecriteria*.

[12] Krauss, Steven (2005-12-01). "Research Paradigms and Meaning Making: A Primer". The Qualitative Report. 10 (4): 758-770.
[13] Berg, Bruce Lawrence; Lune, Howard (2012). Qualitative Research Methods for the Social Sciences (8th ed.). Boston. p. 3.

1.5 GESELECTEERDE ZELDZAME ZIEKTEN

In de projectaanvraag werd vermeld dat er acht ziekten zouden worden geselecteerd om ziekte-specifieke aanbevelingen en organisatiemodellen voor het beleid met betrekking tot deze geselecteerde ziekten te kunnen leveren. Deze ziekten vormen de focus van dit onderzoek.

De volgende acht ziekten werden gekozen als 'tracers' voor de vier groepen van ziekten waarop het EMRaDi-project zich zou richten (twee neurologische, twee hematologische, twee syndromale en twee metabole ziekten):

- Ziekte van Huntington
- Duchenne-spierdystrofie
- Chronische myeloïde leukemie (CML)
- Polycythemia vera (PV) of ziekte van Vaquez
- Rett syndroom
- Silver-Russell syndroom
- Fenylketonurie (PKU)
- Galactosemie (type 1)

De acht ziekten werden in juni 2017 door de leden van de EMRaDi-stuurgroep, bestaande uit projectmanagers, projectleiders en artsen die werken voor verschillende EMRaDi-partners, gekozen. De selectie vond plaats aan de hand van de volgende criteria: interesse van de aan het EMRaDi-consortium deelnemende universitaire ziekenhuizen, prevalentie (een zeldzame ziekte, maar niet extreem zeldzaam omdat een hogere prevalentie het mogelijk maakt om meer patiënten te bereiken), het bestaan van patiëntenverenigingen, een breed scala aan beperkingen en noden, en het verbeteringspotentieel van de situatie van de patiënt[14]. Het selectieproces werd georganiseerd en geleid door het UK Aachen, in samenwerking met de andere universitaire ziekenhuizen die bij het project betrokken waren.

Het beperken van de selectie tot acht zeldzame ziekten uit vier ziektengroepen gaf een grotere kans op informatieverzadiging en een completer beeld van een specifieke zorgpaden van patiënten met een zeldzame ziekte en aanbevelingen op dit gebied. Patiënten zonder diagnose of patiënten met andere zeldzame ziekten die geïnteresseerd waren in deelname kregen hierdoor echter niet de mogelijkheid om hun ervaringen of noden te delen (zie Onderdeel *4.1 Selectiecriteria*). Met name door het feit dat sommige patiënten ongediagnosticeerd zijn of lijden aan een ultra-zeldzame of een zeer complexe ziekte, kunnen deze patiënten juist meer moeilijkheden ondervinden die representatief zijn voor de problemen die de groep patiënten met een zeldzame ziekte als geheel ondervindt bij het vinden van toegang tot de juiste diagnose en zorg, expertise en informatie. Deze patiënten zouden vanwege de complexiteit van de ziekte ook meer moeite kunnen hebben met de coördinatie van de zorg. De beslissing om een beperkt aantal zeldzame ziekten te selecteren heeft daarmee de resultaten van het onderzoek op een of ander manier beperkt.

[14] Christopher Schippers, *EMRaDi Project: Explanation of the Selection Process of the eight Rare Diseases to focus on*, Final version 09.07.2018.

De selectiecriteria tijdens de zoektocht naar deelnemers aan het veldonderzoek (zoals uitgelegd in *4.3 Wervingsmethoden*) hebben geleid tot het kiezen van ziekten die binnen de EMR-regio's relatief goed behandelbaar, beschreven en onderzocht zijn. Achteraf gezien heeft de selectie van zeldzame ziekten die in (bijna) alle EMR-regio's worden opgevolgd, de mogelijke stimulansen van families getroffen door een zeldzame ziekte beperkt om naar het buitenland te gaan en een grensoverschrijdende dimensie toe te voegen aan hun zorgpad.

Door het opnemen van neurologische, hematologische, syndromale en metabole ziekten werd echter een grote verscheidenheid aan noden en situaties van patiënten behandeld. Aangezien deze studie op zoek was naar de overeenkomsten en gemeenschappelijke noden van patiënten die aan verschillende ziekten lijden, kunnen de resultaten worden gerepliceerd en gevalideerd voor alle patiënten met een zeldzame ziekte, ongeacht de ziekte waar ze aan lijden of de regio waarin ze leven.

1.6 GEKOZEN METHODEN VOOR GEGEVENSVERZAMELING

In het onderzoeksprotocol[15] werd besloten dat de beste kwalitatieve techniek om informatie van patiënten te verkrijgen, **semigestructureerde diepte-interviews** waren om een volledig beeld te krijgen van het zorgpad van de patiënt en de specifieke moeilijkheden die patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR ondervinden. Dit type interview werd beschouwd als de aangewezen methode omdat patiënten zich zo veilig en tegelijk zo onbelemmerd mogelijk moesten voelen om open over hun zorgpad te kunnen praten. Semigestructureerde interviews, met vragen die niet al te gericht zijn, maken een breed scala aan mogelijke antwoorden mogelijk en zorgen ervoor dat patiënten in hun eigen woorden kunnen praten over de onderwerpen die zij het meest belangrijk vinden. Maar ze geven de interviewer echter ook de mogelijkheid om dieper in te gaan op de interessante delen van het levensverhaal van de deelnemer.

> "Het doel van diepte-interviews is niet het krijgen van antwoorden op vragen, noch het toetsen van hypotheses of een "evaluatie" zoals de term normaal gesproken wordt gebruikt. [...] Aan de basis van het diepte-interview ligt een interesse in het begrijpen van de beleefde ervaring van andere mensen en de betekenis die zij aan die ervaring geven."
> Seidman and Irving (2016). *Interviewing As Qualitative Research: A Guide for Researchers in Education and the Social Sciences*, Teachers College Press, p. 9.

Twee extra opties in het protocol werden echter open gelaten.

De eerste optie die werd overwogen was om na de eerste ronde diepte-interviews focusgroepen van patiënten met soortgelijke zorgpaden samen te stellen. Het idee was dat focusgroepen een algemener beeld zouden geven van de zorgpaden van de patiënten en de overeenkomsten tussen patiënten met verschillende zeldzame ziekten naar voren zouden brengen. Het had het onderzoeksmateriaal kunnen verrijken en voor meer gegevens kunnen zorgen. Het praktische aspect van het organiseren van focusgroepen zou echter moeilijk uitvoerbaar zijn geweest vanwege reis-, taal- en tijdsproblemen, waardoor deze optie niet de voorkeur had. Hoewel focusgroepen kunnen leiden tot inzichten in gedeelde ervaringen of juist tegengestelde standpunten over zorgpaden voor patiënten met een

[15] Research Protocol: Field analysis of existing rare disease patient pathway in the Euregio Meuse-Rhine (EMR), Version 2.0, 21-09-2017, Clemens Timo, Loridan Joyce, Noirhomme Clara, Segers Marèl, goedgekeurd door de ethische comités van het MUMC+ (Maastricht) op 25 september 2017, het CHU Luik op 5 oktober 2017 en UK Aachen op 22 november 2017.

zeldzame ziekte kunnen onthullen, had het persoonlijke uitingen, die gemakkelijker besproken worden in een één op één gesprek met een interviewer, ook kunnen belemmeren. De deelnemers, die aan de inclusiecriteria van het onderzoek[16] moesten voldoen, waren ook moeilijker te werven dan aanvankelijk was voorzien en het organiseren van focusgroepen met dezelfde deelnemers die deel zouden nemen aan de interviews leek geen toegevoegde waarde te hebben.

De tweede optie bestond uit het afnemen van meer interviews dan aanvankelijk voorzien om ervoor te zorgen dat er verzadiging werd bereikt en om de validiteit van het onderzoek te verhogen zonder gebruik te maken van focusgroepen. Er werd gekozen voor deze optie omdat de interviews zeer rijk aan informatie bleken te zijn.

In het protocol met betrekking tot de te gebruiken onderzoeksmethoden bij zorgverleners en naasten, werd ook het gebruik van focusgroepen voorzien. Gezien de professionele werklast van zorgverleners werd het echter praktisch onmogelijk geacht om focusgroepen met hen te organiseren. De verwachting was dat zorgverleners slechts een uur van hun tijd konden geven, en om hun deelname aan het veldonderzoek te vergemakkelijken leek de semigestructureerde interviewmethode het meest geschikt om hen in het onderzoek op te nemen. Bovendien zouden, gezien de mate van specialisatie per ziektegroep en de aard van de geselecteerde ziekte, de focusgroepen vanwege de verschillen tussen de zorgpaden van de patiënten met zeldzame ziekten moeilijk te leiden zijn geweest.

Naasten werden bij het onderzoek betrokken om tijdens de interviews als proxy van de patiënten[17] op te treden en om in aparte focusgroepen de eigen noden van de mantelzorgers aan de orde te stellen. Tijdens het afnemen van de interviews met naasten die optraden als proxy van de patiënt[18] bleek echter dat deze benadering te theoretisch en niet uitvoerbaar was, aangezien de last die naasten als mantelzorgers dragen niet los te koppelen is van het zorgpad van de patiënt. Er werd daarom besloten om geen extra focusgroepen te organiseren en de eigen noden van de mantelzorgers tijdens de interviews aan te kaarten.

Om voorgaande redenen werd voor de gegevensverzameling voor het veldonderzoek naar de zorgpaden van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR de voorkeur gegeven aan semigestructureerde diepte-interviews met alle doelgroepen - zorgverleners, patiënten en naasten.

2 INTERVIEWGIDS

Het doel van de interviews was het identificeren van *"de problemen die patiënten ondervinden bij het verkrijgen van een diagnose, het vinden van een behandeling en de nodige niet-medische zorg, het vinden van zorgverleners, het organiseren van hun dagelijkse leven en bij de aanpak van de financiële, culturele, taalkundige en geografische obstakels waar ze bij hun binnenlandse en grensoverschrijdende zorg mogelijk mee te maken krijgen."*[19].

[16] Zie Hoofdstuk 1- Methodologie, Onderdeel *4.1 Selectiecriteria*.
[17] Een proxy van een patiënt is iemand die het vermogen heeft om namens de patiënt te spreken.
[18] Zie Hoofdstuk 1- Methodologie, Onderdeel *4.1 Selectiecriteria* voor meer informatie.
[19] De tekst uit het aanvraagformulier van het EMRaDi-project is beschikbaar op verzoek.

Tabel 1 geeft een overzicht van de onderwerpen die tijdens de interviews werden aangesneden. Deze onderwerpen werden geselecteerd op basis van de noden van de patiënten met een zeldzame ziekte die in de literatuurstudie, uitgevoerd voor het EMRaDi-project, werden gedefinieerd[20], en op basis van het EMRaDi-kader namelijk de grensoverschrijdende zorg. De ervaringen van de projectpartners hielpen ook bij het identificeren van betekenisvolle thema's zoals de coördinatie van zorg tijdens de overgang tussen de levensfasen.

Tabel 1 - Onderwerpen die in de interviews werden aangesneden

Soort noden	Zorgnoden			Noden met betrekking tot informatie	Psychologische en sociale noden	Praktische en financiële noden
Onderwerpen die tijdens de interviews moesten worden aangesneden	<u>Diagnose</u>	<u>Behandeling</u>	<u>Grensoverschrijden de noden</u>	Steungroepen Medische kennis en gezondheids-vaardigheden Communicatie-methoden Bespreking van behandelings-mogelijkheden Informatie over de eigen financiële lasten	Psychologische ondersteuning Sociale isolement	Toegang tot adequate middelen Woon-voorzieningen Dagelijkse organisatie van de familie Schoolregeling voor kinderen Beroepsactiviteit (link naar sociale bijstands-regelingen) Uitgaven (reizen naar expertisecentra, behandelingen, ondersteunende zorg-voorzieningen)
	Wachttijd Verkeerde diagnose Aantal geraadpleegde artsen Toegang tot wetenschappelijke informatie over hun ziekte Actieve rol van de patiënt bij de diagnose Verband tussen het verkrijgen van een diagnose en de financiële middelen van de patiënt	Onjuiste behandeling door een verkeerde diagnose Toegang tot behandeling, rehabilitatie en zorg Kwaliteit van de zorg Coördinatie van verschillende zorgverleners Coördinatie van de verschillende zorgperiodes Afwijzing door zorgverleners Verwijzing naar gespecialiseerde zorgverleners Wachttijden voor de behandeling Terugbetaling Professionele coördinatie van de eerste zorgperiode	Informatie over mogelijke zorgmogelijkheden over de grens Taal- en cultuurbarrières Terugbetaling Continuïteit van de zorg + Dezelfde thema's als onder "Behandeling" voor de specifieke grensoverschrijden de zorg			

Op basis van deze thema's werden vragen geformuleerd die werden verzameld in de interviewgidsen[21]. Deze vragen konden door de interviewers als zodanig worden gebruikt, maar het doel was dat de deelnemers onderwerpen naar voren brachten die voor hen het belangrijkst waren. Om dit te bereiken waren de interviews semigestructureerd, dat wil zeggen dat de vragen niet al te beperkend waren, waardoor er een breed scala aan mogelijke antwoorden mogelijk was. De interviewgidsen bevatten de hierboven genoemde belangrijke onderwerpen. De onderwerpen

[20] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project.
[21] De interviewgidsen zijn beschikbaar in Appendix 1 (patiënten en naasten) en Appendix 2 (zorgverleners).

hoefden echter niet in een bepaalde volgorde te worden behandeld. Terwijl de deelnemer sprak, werden de onderwerpen van de lijst "afgevinkt".

De interviewgidsen zijn geschreven in het Engels en vertaald naar het Nederlands, Frans en Duits. Dezelfde onderwerpen en vragen werden aangepast aan de verschillende doelgroepen. In Appendix 1 wordt de volledige interviewgids voor patiënten[22] weergegeven en in Appendix 2 de volledige interviewgids voor zorgverleners.

Tijdens de fase van gegevensverzameling had de interviewgids verfijnd kunnen worden om in de volgende interviews[23] dieper in te gaan op bepaalde kwesties. Dit bleek in dit onderzoek echter niet nodig.

Er werd besloten dat de hoofdfocus van het interview niet de "emotionele" kant van de patiënten met een zeldzame ziekte zou zijn, dit zou namelijk een non-directieve of ongestructureerde interviewmethode hebben vereist om de patiënt alle vrijheid te geven om op zijn of haar manier over de ziekte te praten. In plaats hiervan was het aan de interviewer om het emotionele aspect tot een bepaald niveau te verkennen zonder hierbij het doel van het interview uit het oog te verliezen.

Om de betekenis van het krijgen van een diagnose te begrijpen en de evolutie van de ziekte in beeld te krijgen, werd patiënten en naasten gevraagd om te vertellen over hun situatie in het verleden, over de huidige situatie en over de vaak onzekere vooruitzichten. Elke situatie is anders, en omdat patiënten in verschillende stadia van een ziekte werden geïnterviewd, moet niet vergeten worden dat twee patiënten met dezelfde ziekte wellicht niet met dezelfde symptomen, moeilijkheden of uitdagingen zijn geconfronteerd. Ook verschillen in sociaaleconomische achtergrond kunnen leiden tot verschillende ervaringen met betrekking tot de toegang tot zorg of informatie.

Door vragen te formuleren over de verschillende noden met betrekking tot de aspecten in hun zorgpad (medisch, informatief, praktisch, psychosociaal en grensoverschrijdend), heeft de analyse het niet alleen mogelijk gemaakt om tot een algemene beschrijving van bestaande zorgpaden van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR te komen, maar ook om de noden, mogelijke uitzonderingen en nieuwe onderwerpen te identificeren.

3 ETHISCHE GOEDKEURING

De bescherming van de persoonlijke informatie en de privacy van de deelnemers was gezien het gevoelige onderzoeksonderwerp en de geringe omvang van de steekproef van groot belang. De opzet en de procedures van het veldonderzoek (interviewgids, wervingsmethoden en -communicatietools), en het contact met de deelnemers (procedure en toestemmingsformulieren) voor het onderzoek zijn beschreven in een onderzoeksprotocol[24].

[22] Of naaste in het geval de patiënt een kind was of zich niet zelf kon uitdrukken.
[23] Hennink, Monique, Hutter, Inge, & Bailey, Ajay. (2011). *Qualitative Research Methods*. London: SAGE.
[24]Research Protocol: Field analysis of existing rare disease patient pathway in the Euregio Meuse-Rhine (EMR), beschikbaar op aanvraag.

Vanwege de betrokkenheid van universitaire ziekenhuizen hebben de stuurgroeppartners van EMRaDi besloten het onderzoeksprotocol ter goedkeuring voor te leggen aan de ethische commissies van de deelnemende universitaire ziekenhuizen. Het veldonderzoek werd door de ethische commissies in alle EMR-regio's goedgekeurd.

Het onderzoeksprotocol; de interviewgidsen voor patiënten en zorgverleners[25]; en de informatiebrieven en toestemmingsformulieren voor de verschillende doelgroepen van het onderzoek (minderjarige patiënten en hun ouders, volwassen patiënten, naasten en zorgverleners)[26] werden in het Engels geschreven en vervolgens vertaald in alle officiële EMR-talen.

Alle documenten werden ingediend en goedgekeurd. Op 25 september 2017 werden ze goedgekeurd door de *Medisch-ethische toetsingscommissie METC azM/ UM* (Maastricht), op 5 oktober 2017 door de *Comité d'éthique hospitalo-facultaire CHU de Liège* en op 22 november 2017 door de *Klinisches Ethik Komitee (KEK) der UK Aachen*[27].

Na het verkrijgen van de goedkeuring werd gestart met de werving van de deelnemers.

4 SELECTIECRITERIA EN WERVING VAN DE DEELNEMERS

4.1 SELECTIECRITERIA

Om deel te nemen aan de interviews voor het veldonderzoek moesten de respondenten aan bepaalde inclusiecriteria voldoen:

- **Ziekte**: Patiënten of naasten moesten door een van de acht geselecteerde zeldzame ziekten getroffen zijn[28] om in aanmerking te komen. Zorgverleners moesten ervaring hebben met de behandeling (of begeleiding) van patiënten (of naasten) met een van de acht ziekten.
- **Type zorgverlener**: Om een breed scala aan zorgverleners te bereiken die op verschillende aspecten van het zorgpad van de patiënten konden inzoomen werden er geen beroepseisen gesteld, hierdoor kon een alomvattend beeld van het zorgpad worden verkregen. Alle soorten zorgverleners die patiënten met een zeldzame ziekte volgen, zoals specialisten, huisartsen, genetici, kinderartsen, maatschappelijk werkers, endocrinologen, kinesisten en ergotherapeuten, psychologen en diëtisten, werden aangemoedigd om deel te nemen.
- **Geografisch gebied**: Patiënten en naasten moesten in de EMR wonen of behandeld worden om in aanmerking te komen voor het onderzoek. Zorgverleners moesten hun werk binnen de EMR uitoefenen of patiënten uit de EMR begeleiden. Gezien het feit dat zeldzame ziekten echter meestal in universitaire ziekenhuizen werden behandeld, was de werving van patiënten en naasten die werden behandeld in Leuven, iets buiten het EMR-gebied[29], nodig en toegestaan.

[25] De interviewgidsen zijn beschikbaar in Appendix 1 (patiënten en naasten) en Appendix 2 (zorgverleners).
[26] De informatiebrief en het toestemmingsformulier zijn beschikbaar op aanvraag, ze zijn gezien de uitgebreide aard van de documenten niet bijgevoegd.
[27] De ethische goedkeuringen zijn beschikbaar op aanvraag.
[28] De acht geselecteerde zeldzame ziekten: Chronische myeloïde leukemie (CML), Duchenne-spierdystrofie, Galactosemie (type 1), ziekte van Huntington, fenylketonurie (PKU), ziekte van Vaquez (PV), Rett syndroom en het Silver-Russell syndroom.
[29] Op 30 juli 2018 werd de goedkeuring van de uitbreiding tot Leuven en de aangrenzende regio verleend.

- **Leeftijd**: Patiënten kwamen in aanmerking als ze ouder waren dan 12 jaar (jongere kinderen werden niet oud genoeg geacht om over alle aspecten van de ziekte te kunnen getuigen). Patiënten tussen 12 en 18 jaar oud moesten worden begeleid door een ouder of wettelijke voogd. Andere deelnemers moesten minstens 18 jaar oud zijn.
- **Relatie met de patiënt**: Het begrip "naaste" werd niet beperkt tot de werkelijke familiekring vanwege de complexiteit van families. De mantelzorger kon ook een partner, een goede vriend, een buurman, enz. zijn, zolang hij of zij maar zeer betrokken was bij de ziekte.

Exclusiecriteria:

- **Onvermogen om zich mondeling uit te drukken:** De beperking die door sommige van de geselecteerde ziekten werd veroorzaakt maakte het onmogelijk om bepaalde patiënten te interviewen (bijvoorbeeld een verstandelijke beperking). In deze gevallen werd besloten om tijdens het interview de naasten als proxy voor hen te laten spreken als om zo toch voldoende informatie te kunnen verkrijgen.
- **Ongediagnosticeerde patiënten:** In het EMRaDi-projectvoorstel werd vermeld dat de ervaringen van ongediagnosticeerde patiënten even relevant waren. Aangezien de mogelijkheid bestond dat slechts enkelen van de ongediagnosticeerde patiënten een zeldzame ziekte had, was het analyseren van de noden van ongediagnosticeerde patiënten een extra uitdaging. Ongediagnosticeerde patiënten werden daarom niet in het onderzoek opgenomen, in plaats hiervan werd ervoor gekozen om tijdens de interviews met gediagnosticeerde patiënten een terugblik te werpen op de periode dat ze nog ongediagnosticeerd waren om zo toch het onderwerp te kunnen belichten.

4.2 GESTELDE DOELEN

Met betrekking tot de doelstelling om patiënten en naasten te betrekken bij de interviews voor het veldonderzoek, werd voorgenomen om voor elk van de acht ziekten, per EMR-regio ten minste één patiënt/naaste te interviewen, neerkomend op een totaal van 40 patiënten en naasten[30].

Met betrekking tot de betrokkenheid van zorgverleners was het de bedoeling om ten minste één zorgverlener per ziekte te interviewen in elke EMR-regio, wat neer zou komen op een totaal van 40 zorgverleners.

Tabel 2 - Gestelde doelen aantal interviewdeelnemers

	Provincie Luik, België	Duitstalige gemeenschap, België	Provincie Limburg, België	Zuid-Limburg, Nederland	Regio Aken, Duitsland	TOTAAL
Patiënten/naasten	8	8	8	8	8	40
Zorgverleners	8	8	8	8	8	40

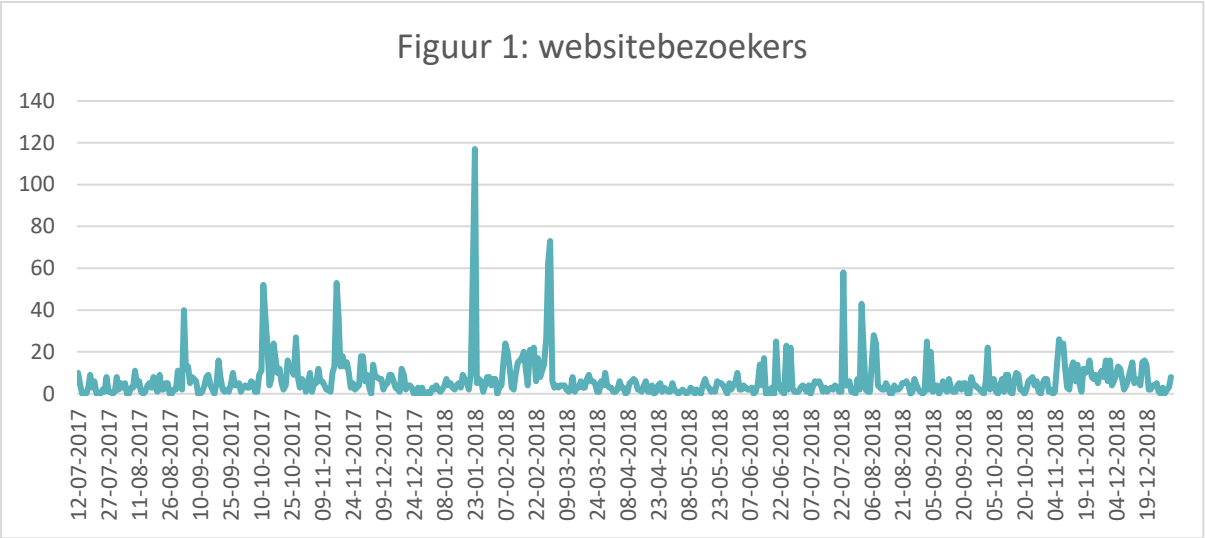
[30] Aanvankelijk was het de bedoeling de interviews tussen de drie landen in evenwicht te brengen (en niet 24 interviews in België, en 8 in zowel Nederland als Duitsland te hebben) door het aantal interviews in Nederland en in Duitsland te verdubbelen, waardoor het aantal in de twee landen 16 zou worden. De moeilijkheden die zich tijdens het wervingsproces voordeden, hebben dit echter verhinderd (zie Hoofdstuk 1- Methodologie, Onderdeel *4.3 Wervingsmethoden*).

4.3 WERVINGSMETHODEN

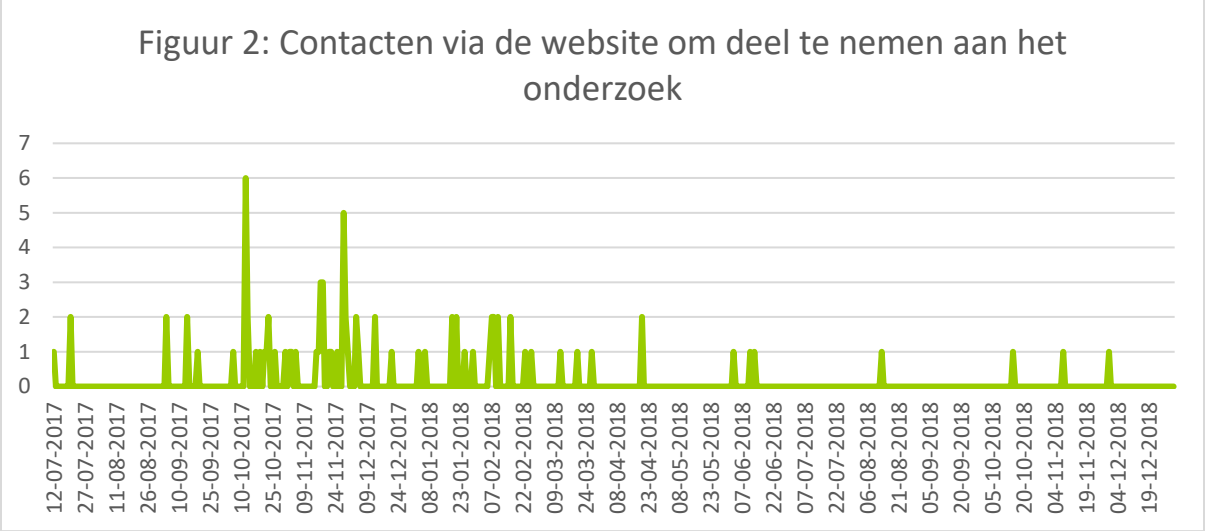
Voor de werving van de deelnemers werden verschillende steekproefmethoden tegelijkertijd gebruikt. Om een steekproef op basis van vrijwillige reactie van patiënten, naasten en zorgverleners te verkrijgen, werden communicatietools ontworpen waarmee het onderzoek en de doelstellingen konden worden gepromoot en die mogelijke kandidaten de mogelijkheid te gaven om vrijwillig contact op te nemen met het EMRaDi-onderzoeksteam en te vragen of ze in aanmerking komen voor het onderzoek. Folders, posters en informatiebladen[31] werden verspreid via verschillende mediakanalen (interne publicaties van de partners, e-mails aan patiëntenverenigingen van de geselecteerde zeldzame ziekten en de vraag om een oproep te doen op hun sociale media, en het versturen van informatie naar alle huisartsen en ziekenhuizen in de betrokken regio's). De communicatietools verwezen door naar de het e-mailadres (info@emradi.eu) en de website van EMRaDi, waar de deelnemers zich konden opgeven voor de studie (www.emradi.eu/nl/contact). Als de betreffende persoon aan de criteria voldeed, nam het onderzoeksteam contact met hem/haar op om een afspraak te maken.

Om bekendheid te geven aan de communicatietools en de werving te vergemakkelijken, werd op 11 oktober 2017 een persbericht verspreid met daarin een oproep tot deelname aan het onderzoek. Dit heeft geleid tot een toename van het aantal bezoeken aan de website en van het aantal keren dat er contact werd opgenomen via het contactformulier op de website (zie Figuur 1 en 2). Er reageerden niet alleen deelnemers die aan de inclusiecriteria voldeden, maar ook patiënten die aan andere zeldzame ziekten leden en ongediagnosticeerde patiënten (en zelfs patiënten met een van de geselecteerde zeldzame ziekten uit andere regio's). In totaal kwamen 31 patiënten niet in aanmerking omdat hun ziekte niet tot de geselecteerde ziekten behoorde en zes omdat ze niet in de EMR-regio woonden. Hoewel deze mensen niet in aanmerking kwamen voor de interviews, werden ze wel gecontacteerd door het team en geïnformeerd over verdere gebeurtenissen. De belangstelling voor het veldonderzoek heeft licht geworpen op het belang van onderzoek naar zeldzame ziekten en de noodzaak om de getroffenen erbij te betrekken. Het toonde ook de belangstelling van het publiek voor het onderwerp, zoals weergegeven in Figuur 1: Websitebezoekers.

[31] De communicatietools zijn beschikbaar op aanvraag.



Figuur 1 - Bezoekers EMRaDi-website (www.emradi.eu), statistieken van Google Analytics



Figuur 2 - Ingevulde contactformulieren op de EMRaDi-website (www.emradi.eu/nl/contact) waarbij "Ik wil deelnemen aan de studie" is aangevinkt, statistieken van Google Analytics

Voor de werving van zorgverleners werd een gerichte steekproef getrokken, hierbij werd gehoopt dat die zorgverleners op hun beurt patiënten zouden voorstellen die aan de criteria voldeden om in aanmerking te komen voor deelname aan het onderzoek, dit zou dan leiden tot een "doelgerichte steekproef"[32] van de patiënten. Niet alleen de specialisten van de universitaire ziekenhuizen die deelnamen aan het EMRaDi-project werden gecontacteerd om geïnterviewd te worden, maar ook de expertise in de regio werd in kaart gebracht zodat er rechtstreeks contact kon worden opgenomen met de specialisten.

[32] Seawright, Jason and Gerring, John (2008). Case Selection Techniques in Case Study Research: A Menu of Qualitative and Quantitative Options, *Political Research Quarterly*, 2:61; pp. 294-308.

Procedure doelgerichte steekproef

Er werd een brief gestuurd naar zorgverleners waarin ze geïnformeerd werden over het onderzoek en waarin hen werd gevraagd om, indien ze hiermee zouden instemmen, patiënten voor te stellen die aan de inclusiecriteria voor deelname aan het onderzoek voldeden.[33]. De medisch specialisten waren in het bezit meerdere kopieën van de informatiebrief en van het toestemmingsformulier.[34]. Na het lezen van deze documenten hadden de patiënten, indien ze ermee instemde om deel te nemen, de mogelijkheid om hun contactgegevens op te schrijven, zodat er contact met hen kon worden opgenomen om het interview te houden.[35]. Op alle documenten die voor de deelnemers bestemd waren werd duidelijk aangegeven dat er geen financieel of ander voordeel tegenover stond.

Het responspercentage van de zorgverleners was lager dan verwacht en zonder hulp van zorgverleners was het moeilijker om patiënten aan het onderzoek te laten deelnemen. De communicatie met ziekenhuizen, artsen en het grote publiek werd daarom geïntensiveerd.

In het algemeen werd opgemerkt dat het rechtstreekse contact met de aan het EMRaDi-consortium (Luik, Aken en Maastricht) deelnemende zorgverleners van de universitaire ziekenhuizen, de werving en selectie van de deelnemers heeft vergemakkelijkt. De afwezigheid van een universitair ziekenhuis in Belgisch Limburg werd gecompenseerd door de uitbreiding van het onderzoeksgebied tot aan Leuven (30/07/2018),.[36] waardoor vanaf september 2018 verder contact kon worden opgenomen met zorgverleners en patiënten. De afwezigheid van een medische partner in de Duitstalige gemeenschap werd gecompenseerd door het contacteren van een zorgverlener die informatie kon verstrekken over de globale organisatie van de zorg in die regio (niet specifiek voor zeldzame ziekten).

Een "sneeuwbalsteekproef" werd verkregen.[37] toen deelnemers nieuwe deelnemers onder hun kennissen gingen werven.[38]. De geïnterviewde patiënten, naasten en zorgverleners verwezen vaak naar kennissen die aan de criteria voldeden, wat vaak nieuwe deelnemers opleverde. Goede contacten met patiëntenverenigingen resulteerden in een verdere succesvolle werving van de deelnemers.

De geselecteerde wervingsmethoden kunnen echter tot een vertekening in de steekproefsamenstelling hebben geleid. Zo leidde het werven via patiëntenverenigingen tot deelnemers die vermoedelijk meer “empowered” zijn dan de algemene populatie patiënten met een zeldzame ziekte.

Na het houden van de interviews kunnen er enkele algemene waarnemingen worden gemaakt over de werving van de deelnemers. Patiënten met de persoonlijke capaciteiten, een gunstige sociaaleconomische achtergrond, een stabiel gezinsleven, gezondheidsvaardigheden en hoger beroeps- of opleidingsniveau zijn vaak in staat om hun situatie te begrijpen en uit te leggen. Mensen

[33] De documenten "Brief an Ärzte", "Brief aan zorgverstrekkers" en "Lettre aux prestataires de soins" zijn op aanvraag verkrijgbaar.
[34] De informatiebrief en het toestemmingsformulier zijn beschikbaar op aanvraag.
[35] Het formulier waarin om de contactgegevens van de deelnemers gevraagd wordt is beschikbaar op aanvraag.
[36] De goedkeuring van de uitbreiding naar Leuven en de aangrenzende regio werd verleend op 30 juli 2018 en is op aanvraag beschikbaar.
[37] Atkinson R. & Flint J. (2001). Accessing hidden and hard to reach populations: snowball research strategies, *Social Research Update*, issue 33.
[38] De steekproef werd, zoals een rollende sneeuwbal, steeds groter. Naarmate de steekproef groter en groter wordt, worden er voldoende gegevens verzameld die zinvol zijn voor het onderzoek. Het is een goede techniek voor moeilijk te bereiken populaties.

die aan bovengenoemde kenmerken voldeden waren mogelijk eerder geneigd om deel te nemen aan de studie terwijl mensen uit de groep patiënten met een zeldzame ziekte die niet aan deze kenmerken voldeden mogelijk niet hebben gereageerd, hoewel ze vermoedelijk juist meer onvervulde noden hebben.

5 UITVOERING VAN DE INTERVIEWS

5.1 AANTAL INTERVIEWS

In december 2017 werd er gestart met het interviewen van de zorgverleners, het idee was om patiënten en naasten te gaan interviewen zodra er meer informatie over de ziekte kon worden verkregen. Hoewel het oorspronkelijk de bedoeling was om de interviews aan het eind van de zomer van 2018 af te ronden, duurde het verzamelen van alle gegevens tot de zomer van 2019. Dit was te wijten aan zowel de vertraging in de werving als aan de wisselende beschikbaarheid van onderzoekers.

Tabel 3 - Gestelde en bereikte doelstellingen - Werving van zorgverleners

	Provincie Luik, België	Duitstalige gemeenschap, België	Provincie Limburg, België	Zuid-Limburg, Nederland	Regio Aken, Duitsland	**TOTAAL**
Voorzien	8 interviews	8 interviews	8 interviews	8 interviews	8 interviews	**40 interviews**
Uitgevoerd	11 interviews (13 deelnemers)	1 interview (1 deelnemer)	10 interviews (12 deelnemers)	11 interviews (11 deelnemers)	5 interviews (5 deelnemers)	**38 interviews (42 deelnemers)**

Zoals blijkt uit Tabel 3 is de algemene doelstelling om 40 zorgverleners te werven en te interviewen met in totaal 42 deelnemers bereikt. De doelstelling om ten minste acht interviews met zorgverleners per regio af te nemen, werd in de verschillende regio's, met uitzondering van de Duitstalige gemeenschap en de regio Aken, gehaald. Dit kan worden verklaard door het feit dat de expertise tussen de regio's verschilt en dat het niet mogelijk zou zijn geweest om acht specialisten op het gebied van zeldzame ziekten te vinden in de kleinere Duitstalige gemeenschap. In de regio Aken bleek de werving van zorgverleners moeilijker te zijn.

Zoals gepland tijdens de onderzoeksopzet werden niet alleen specialisten geïnterviewd, maar ook allerlei andere zorgverleners zoals huisartsen, genetici, diëtisten, maatschappelijk werkers, kinderartsen, ergotherapeuten, medewerkers van een patiëntenvereniging, een endocrinoloog, een genetisch adviseur, een kinesist, een medewerker van het Rijksinstituut voor Ziekte- en Invaliditeitsverzekering en een psycholoog[39].

[39] In het verslag wordt onderscheid gemaakt tussen eerstelijns zorgverstrekkers, paramedici en specialisten, zie Hoofdstuk 1-Methodologie, Onderdeel *6.2.2 Tijdens de analyse gecodeerde zorgverleners*

Tabel 4- Gestelde en bereikte doelstellingen - Werving van patiënten en naasten

	Provincie Luik, België	Duitstalige gemeenschap, België	Provincie Limburg, België	Zuid-Limburg, Nederland	Regio Aken, Duitsland	**TOTAAL**
Voorzien	8 interviews	8 interviews	8 interviews	8-16 interviews	8-16 interviews	**40 (tot 56)**
Uitgevoerd	13 interviews (19 deelnemers)	3 interviews (4 deelnemers)	13 interviews (20 deelnemers)	10 interviews (14 deelnemers)	3 interviews (5 deelnemers)	**42 interviews (62 deelnemers)**

Zoals uit Tabel 4 blijkt, werd het doel van 40 patiënten of naasten bereikt. Er werden bij 62 deelnemers (waarvan 25 patiënten en 37 naasten) in totaal 42 interviews afgenomen. Afhankelijk van de situatie nam of alleen de patiënt, of alleen een naaste deel aan het interview of werd de patiënt begeleid door een of meerdere naasten.

De verdeling van de deelnemende patiënten en naasten over de regio's was echter ongelijk. Hoewel de respons in Luik, Belgisch Limburg en Limburg in Nederland voldoende was, was dit voor de Duitstalige gemeenschap en voor de regio Aken niet het geval. In het protocol werd reeds voorzien dat het aantal deelnemers kon variëren door onder andere de kleine populatie van de Duitstalige gemeenschap in België[40]. De werving in de Duitstalige regio's werd belemmerd door het ontbreken van een Duitstalige partner bij de coördinatie van dit onderzoek. Bovendien waren technieken als contact via zorgverleners of patiëntenverenigingen in deze regio's niet succesvol.

[40] 77.527 inwoners (2019) volgens www.Ostbelgienlive.be.

Zoals blijkt uit Tabel 5 - die de verdeling van de deelnemers over de EMR-regio's, per ziekte en per groep deelnemers (zorgverleners en patiënt of naaste) laat zien - zijn er 80 interviews met 104 deelnemers afgenomen in de gehele EMR[41].

Tabel 5- De verdeling van de deelnemers per regio's en ziekte.[42]

	Provincie Luik, België		Duitstalige gemeenschap, België:		Provincie Limburg, België		Zuid-Limburg, Nederland		Regio Aken, Duitsland		Totaal per ZZ	Voorzien totaal	Verschil
	P&N	ZV	P&N	ZV	P&N	ZV	P&N	ZV	P&N	ZV			
Huntington	4	3			6	4		3			20	10	+10
Duchenne		2	3		4	2	3	1		1	16	10	+6
CML	2	0,5	1		2		1	0,5	3	0,5	10,5	10	+0,5
PV/Vaquez	3	0,5			1		2	0,5	2	0,5	9,5	10	-0,5
Rett	3	1			4	1	4	1,5			14,5	10	+4,5
Silver-Russell	1						2	1,5			4,5	10	-5,5
PKU	5	1			2	1,5	1	1,5		1	13	10	+3
Galactosemie	1	1			1	1,5	1	1,5		1	8	10	-2
Andere ziekte		4		1		2				1	8		+8
Totaal per regio	19	13	4	1	20	12	14	11	5	5	104		
Voorzien totaal	8	8	8	8	8	8	8	8	8	8		80	
Verschil	+11	+5	-4	-7	+12	+4	+6	+3	-3	-3			+24

In de tabel zijn de zorgverleners die hun ervaringen met meerdere ziekten deelden, verdeeld over de betreffende ziekten, de decimale getallen zijn een gevolg hiervan. Zo werd in Luik één specialist bevraagd over zowel CML als PV/Vaquez. De ervaringen van vijf deelnemers die in Tabel 5 zijn opgenomen, werden verzameld tijdens vergaderingen of conferenties.

De ongelijke verdeling van de ziekten van de deelnemers kan worden verklaard door het feit dat sommige ziekten nog zeldzamer zijn dan andere (bijvoorbeeld Silver-Russell[43]). Een andere verklaring is het feit dat sommige contacten met zorgverleners of patiëntenverenigingen de werving van deelnemers hebben vergemakkelijkt. Zo heeft de ziekte van Huntington zowel in Vlaanderen als in Wallonië zeer actieve patiëntenverenigingen, wat resulteerde in meer deelnemers voor deze ziekte. Zonder specialist of contactpersoon in de regio, was het moeilijk om in contact te komen met patiënten of naasten, wat bijvoorbeeld het geval was bij mensen met het Silver- Russell syndroom in Vlaanderen.

De fase van dataverzameling via interviews werd beëindigd wanneer alle deelnemers die zich hadden aangemeld geïnterviewd waren of wanneer de interviewer het gevoel had dat er verzadiging voor een

[41] Er werden interviews afgenomen waaraan meer dan één deelnemer deelnam (de echtgenoot, het kind of de ouders waren ook aanwezig).

[42] In de tabel staan de afkortingen P&N voor « patiënten en naasten », ZV voor « zorgverleners » et ZZ voor « zeldzame ziekte »

[43] Zo ligt volgens Orpha.net, de prevalentie van de 8 geselecteerde ziekten tussen 1-5/10.000 en 1-9/100.000 en is de prevalentie van Zilver-Russel 1-9/1.000.000.

ziekte binnen een EMR-regio was opgetreden (bij Rett en Huntington werd een hoger verzadigingsniveau bereikt).

5.2 INTERVIEWS IN DE PRAKTIJK

Deelnemers werden aan de hand van hun taal gekoppeld aan de interviewers (onderzoekers), zodat de deelnemers hun moedertaal konden spreken. In totaal heeft een team van vier onderzoekers de interviews afgenomen (één voor de Franstalige deelnemers, één voor de Duitstalige deelnemers, twee voor de Nederlandstalige deelnemers).

De interviews zouden naar verwachting 60 tot 90 minuten in beslag nemen, maar de deelnemers mochten de tijd nemen die ze nodig hadden. De interviews vonden plaats op een voor de deelnemers meest geschikte locatie: thuis, op de werkplek of op een met de interviewer overeengekomen locatie. Een aantal interviews vonden hierdoor plaats in afgelegen gebieden in de EMR. Een aantal interviews met zorgverleners zijn telefonisch of via skype afgenomen. De interviews met patiënten en naasten namen soms meer tijd in beslag dan voorzien.

Voordat het gesprek met de deelnemer werd gestart, gaven de interviewers uitleg over de procedure die in de informatiebrief was beschreven. Zij benadrukten dat het interview werd opgenomen en zou worden getranscribeerd om een daadwerkelijke analyse mogelijk te maken (de procedure is uitgelegd in Onderdeel *6.1 Transcripties*). Er werd aan de deelnemers gevraagd een toestemmingsformulier te ondertekenen en indien nodig een e-mailadres op te geven om de transcripties naartoe te sturen en contact te houden.

De interviews zijn uitgevoerd met behulp van de hierboven genoemde interviewgids (Onderdeel *2. Interviewgids*) en vonden plaats in de vorm van gesprekken. Er is besloten om tijdens het gesprek alle aspecten van het zorgpad van patiënten met een zeldzame ziekte aan te snijden, om dit te bereiken hebben de interviewers het gesprek met de deelnemers geleid, niet door een lijst met vragen te volgen, maar door een checklist met de behandelde onderwerpen af te vinken. De interviews werden beëindigd wanneer alle aspecten aan bod waren gekomen en de deelnemers vonden dat er geen elementen meer nodig waren om hun dagelijks leven en hun situatie te beschrijven.

Een probleem tijdens de interviews was dat in de praktijk de patiënten en hun naasten - de beste doelgroep om te getuigen over de problemen in hun dagelijks leven - de situatie beschreven zoals zij die zagen. Dit betekent dat de door hen verstrekte informatie met betrekking tot medische termen, beleid of competenties mogelijk onjuist is. Soms konden ze niet voldoende gedetailleerde informatie geven over bepaalde kwesties, zoals administratieve problemen, en was het moeilijk te achterhalen wat ze precies bedoelden. Dit kan echter verklaard worden door het feit dat in de interviews soms situaties ter sprake kwamen die jaren of decennia geleden speelden, waardoor de informatie niet langer accuraat was en daarmee niet relevant voor het project.

5.3 DEBRIEFING NA AFLOOP VAN DE INTERVIEWS

Er werd gebruik gemaakt van debriefing, de betrokken onderzoekers deelden hiertoe een document met daarin een overzicht van de meest opvallende bevindingen uit de interviews in hun regio,

uitgesplitst naar zeldzame ziekte en deelnemersgroep[44]. Dankzij dit overzicht konden de onvervulde noden of belangrijkste problemen van de patiënten en hun naasten, waarnemingen over het zorgstelsel in het algemeen, mogelijke grensoverschrijdende zorgnoden, positieve aspecten, de noden van zorgverleners, verbeterpunten en/of aanbevelingen in een vroeg stadium worden gesignaleerd.

De voorlopige resultaten werden gedeeld met de EMRaDi-projectpartners en in de stuurgroepbijeenkomsten om input te geven aan andere projectactiviteiten, waaronder de formulering van aanbevelingen.

6 DE ANALYSE

6.1 TRANSCRIPTIES

De interviews werden met toestemming van de deelnemers opgenomen en zijn daarna getranscribeerd. De interviews zijn *verbatim* uitgewerkt, dit betekent dat het transcript elk woord bevat dat is gezegd en niet slechts een samenvatting van het interview weergeeft.

Er is besloten om de transcriptie uit te besteden omdat het de onderzoekers teveel tijd zou hebben gekost om alle interviews zelf te transcriberen. Elke interviewer heeft zijn/haar audiobestanden naar het geselecteerde bureau (*Uitgetypt*) gestuurd voor transcriptie. Om de privacy van de deelnemers te respecteren en de AVG na te leven is hiervoor een vertrouwelijkheidsverklaring opgesteld[45]. De audiobestanden werden letterlijk getranscribeerd en geanonimiseerd, zonder vermelding van de naam, achternaam, geboortedatum of andere gegevens die de identificatie van de deelnemers mogelijk maakt. De betreffende deelnemer kon aan de hand van de transcriptie niet meer worden achterhaald. De transcripties van de interviews werden voor revisie teruggestuurd naar de deelnemers en indien gewenst werden er delen weggelaten.

De inhoud van de interviews is wetenschappelijk geanalyseerd op basis van de geanonimiseerde transcripties. Dit waren de enige documenten die voor de analyse werden gebruikt en waren uitsluitend toegankelijk voor het EMRaDi-team dat bij de analyse betrokken was. Geen enkele andere collega of EMRaDi-partner had toegang tot de transcripties. De transcripties werden op een beveiligde plek opgeslagen en waren uitsluitend toegankelijk voor de EMRaDi-projectpartners. Papieren documenten met namen van deelnemers (toestemmingsformulieren) en opnames zullen na afloop van het project worden gecentraliseerd in de CHU/UMC Luik (afdeling Genetica) voor de Belgische patiënten, in de Universiteit Maastricht (afdeling International Health) voor de Nederlandse patiënten en in de UK Aachen (Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen) voor de Duitse patiënten.

De resultaten van de analyse zijn bestemd voor publicatie in dit verslag en kunnen worden gebruikt voor presentaties op (wetenschappelijke) conferenties en voor publicatie in wetenschappelijke tijdschriften, alsmede in publicaties van de partners. De deelnemers werden gewaarschuwd voor het feit dat er mogelijk citaten uit het interview in de publicaties zouden kunnen worden opgenomen. De

[44] Het debriefing-document van de interviews is beschikbaar op aanvraag.
[45] Addendum bij de overeenkomst "Vertrouwelijkheidsverklaring audio opnamen Uitgetypt.nl" van 22 december 2017 (genoemd het « contract »). Toepassing van de Europese Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG – GDPR) op de onderaannemingsovereenkomsten voor de verwerking van persoonsgegevens, 5 juni 2018, beschikbaar op aanvraag.

persoon van wie het citaat komt, zal echter niet kunnen worden herleid. De citaten kunnen daarentegen wel worden gekoppeld aan de ziekte, het type deelnemer of de regio.

6.2 ANALYSE IN NVIVO

Tijdens de interviews werd nader ingegaan op de verschillende aspecten van het zorgpad van de patiënten met een zeldzame ziekte met het doel om hun 'levensverhaal' beter te begrijpen. Om belangrijke onderwerpen te kunnen identificeren werden de levensverhalen tijdens de analyse gedeconstrueerd. De perspectieven van naasten en zorgverleners werden vergeleken en aangevuld met die van de patiënten.

Voor de analyse werd de NVivo®-software voor kwalitatieve analyse gebruikt. NVivo is een computersoftwarepakket voor kwalitatieve data-analyse dat door QSR International is ontwikkeld. Het is ontwikkeld voor kwalitatieve onderzoekers die werken met zeer rijke, op tekst en/of audiovisueel materiaal gebaseerde informatie, waarbij diepgaande analyses van kleine of grote hoeveelheden gegevens vereist zijn. NVivo is bedoeld om gebruikers te helpen bij het organiseren en analyseren van niet-numerieke of ongestructureerde gegevens. De software stelt gebruikers in staat om informatie te categoriseren, te sorteren en te rangschikken, relaties in de gegevens te onderzoeken en analyses te combineren met het koppelen, vormgeven, zoeken en modelleren van tekst.

Praktisch gezien hebben de onderzoekers de transcripten van de interviews doorgenomen en elk tekstfragment gecodeerd, gegroepeerd op onderwerp en die vervolgens in een "node" (een label of code die een onderwerp beschrijft) ondergebracht. De zogenaamde "nodes" zijn cruciaal in het werken met NVivo - ze maken het mogelijk om gerelateerde tekstfragmenten te verzamelen in één groep, zodat de naar voren komende patronen en ideeën nader kunnen worden bekeken.

De transcripten van het interview zijn geanalyseerd met behulp van de deductieve benadering, dit betekent dat de gebruikte "labels" of "nodes" zijn afgeleid van de literatuur[46]. Het labelen ging heel flexibel en uit de gegevens kwamen nieuwe labels voort, zoals uiteengezet in Onderdeel *6.2.1. Totstandkoming van het codeboek*. Het stelde ons in staat om zo uitvoerig en zo trouw mogelijk te zijn aan het verhaal van de deelnemers en niet beperkt te blijven tot de thema's die in de literatuur naar voren kwamen.

De analyse is in het Engels door de LCM en het NVSM- SocMut in samenwerking met de Universiteit Maastricht, uitgevoerd Er werden regelmatig bijeenkomsten georganiseerd met het onderzoeksteam om de voortgang van het proces te bespreken en om ervoor te zorgen dat de codering van de interviews zo goed mogelijk was. De meeste gecodeerde interviews werden na de codering door een andere onderzoeker geverifieerd.

Het is van belang om op te merken dat de codering van de interviews door vier onderzoekers is uitgevoerd, waarbij elke onderzoeker verantwoordelijk was voor een op basis van taal geselecteerde regio. Hoewel de onderzoekers door zoveel mogelijk te coördineren de manier van coderen zo uniform

[46] Hsieh, Hsiu-Fang, & Shannon, Sarah E. (2005). Three Approaches to Qualitative Content Analysis. *Qualitative Health Research, 15*(9), 1277-1288. doi: 10.1177/1049732305276687
Mayring, Philipp. (2000). Qualitative Content Analysis. *Forum: Qualitative Social Research, 1*(2).

mogelijk hebben gemaakt, is het mogelijk dat de persoonlijke interpretatie en focus van de onderzoekers tijdens de analyse tot verschillen in codering en begrip hebben geleid. Door deze verschillen in codering was het soms lastig om de gegevens tussen de regio's te vergelijken, wat resulteerde in verschillen in het aantal codes per regio.

Er werden ook documenten samengesteld en gedeeld om de codering van de interviews te vergemakkelijken, de samenhang ervan te vergroten en om op de hoogte te blijven van nieuw toegevoegde codes.

6.2.1 TOTSTANDKOMING VAN HET CODEBOEK

Het codeboek was tijdens het analyseproces van de interviews voortdurend in ontwikkeling (omdat er codes werden toegevoegd wanneer er nieuwe ervaringen of opmerkelijke elementen werden aangetroffen). Het codeboek is drie keer geherstructureerd.

Zoals in het onderzoeksprotocol was voorzien werd het eerste codeboek[47] opgesteld op basis van de literatuurstudie. Het werd uitgewerkt voordat met de codering van de interviews werd begonnen en omvatte de belangrijkste onderwerpen die in de literatuurstudie werden geïdentificeerd, waarna het in drie hoofdcategorieën werd onderverdeeld. De eerste categorie "diagnose", omvatte de onvervulde noden waarmee een patiënt zonder diagnose wordt geconfronteerd. De tweede categorie "informatie en begrip", vertegenwoordigde het gebrek aan begrip van de patiënt, het gebrek aan kennis van de artsen en de zelfeducatie van de patiënt. De derde en laatste categorie was "medische zorg en psychologische ondersteuning", hieronder viel de coördinatie van de zorg, de fysieke noden en de toegang tot veilige medische zorg en de noden aan psychologische en sociale ondersteuning.

Dit eerste codeboek was voornamelijk gebaseerd op de theoretische onvervulde noden van patiënten. Tijdens de codering van de eerste interviews werd echter al snel duidelijk dat dit codeboek niet alle aspecten omvatte die tijdens de interviews ter sprake kwamen, dit kwam zowel door de structuur van de interviewgids[48] (die tot doel had alle aspecten van de zorgpaden van patiënten met een zeldzame ziekte te ontrafelen), als door de bijkomende onderwerpen die tijdens het interview spontaan door de deelnemers ter sprake werden gebracht. Over het algemeen werd er opgemerkt dat patiënten en naasten over hun situatie spreken zoals die was en is, zonder specifiek de nadruk te leggen op onvervulde noden in hun zorgpad. Het was aan het team van onderzoekers om die noden te identificeren, dit was dan ook precies het doel van de analyse.

Er werd daarom besloten om een eerste reorganisatie van het codeboek door te voeren aan de hand van drie periodes in het zorgpad van de patiënten: de periode voorafgaand aan de diagnose, de ervaring met betrekking tot de diagnose en de periode na de diagnose. In elk van deze periodes werden vijf soorten aspecten opgenomen: de aspecten met betrekking tot informatie, de medische aspecten, de psychologische en sociale aspecten, de praktische, financiële en wettelijke aspecten en de grensoverschrijdende aspecten. De meeste codes werden in dat kader uitgewerkt en het resultaat was een zeer gedetailleerd codeboek[49].

[47] Versie 1 van het codeboek is beschikbaar op aanvraag.
[48] De interviewgids is beschikbaar in Appendix 1 (patiënten en naasten) en Appendix 2 (zorgverleners).
[49] Versie 2 van het codeboek is beschikbaar op aanvraag.

Tijdens de analyse werd het codeboek op een gegeven moment echter erg lang en complex, onder andere omdat sommige codes in meerdere perioden werden gedupliceerd (zie voorbeeld met de duplicatie van "informatie verkregen van specialist" onder "ervaring met betrekking tot de diagnose" en onder "periode na de diagnose" in Tabel 6), of omdat de codes te gedetailleerd waren. De codering werd ook bemoeilijkt door de indeling in de periodes, de patiënt of de naaste ging tijdens het interview namelijk vaak heen en terug ging in de tijd, waardoor het moeilijk was om telkens een periode toe te kennen. Wanneer patiënten en naasten bijvoorbeeld vertelden over de toegang tot zorg, de coördinatie van de zorg of aspecten van het zorgpad betrof dit meestal de periode na de diagnose. Wanneer dergelijke aspecten aan de orde kwamen of verband hielden met hun moeilijkheden voordat de diagnose werd gesteld, wezen de patiënten en hun naasten vaak een bepaalde periode aan als “voorafgaand aan de diagnose”.

Terwijl in het tweede codeboek elke code een ervaring vastlegde in combinatie met een tijdsperiode (periode voorafgaand aan de diagnose, ervaring met betrekking tot de diagnose en periode na de diagnose), werden in de definitieve versie (derde versie) van het codeboek ervaringen, actoren, locaties, tijdsbestek, enz. van elkaar gescheiden. Toen de onderzoekers vertrouwd waren geraakt met NVivo, konden ze door de tool optimaal te gebruiken de gegevens onderzoeken om verbanden te vinden tussen de elementen uit het zorgpad. Onderstaande tabel illustreert voorbeelden van codes en hoe deze in de verschillende versies van het codeboek zijn georganiseerd.

Tabel 6 - Voorbeeld van enkele codes

CODEBOEK VERSIE 2
(2) Ervaring met betrekking tot de diagnose
B. Aspecten met betrekking tot informatie (en begrip)
Informatie verkregen van specialist
Informatie verkregen van patiëntenvereniging
(3) Periode na de diagnose
B. Aspecten met betrekking tot informatie (en begrip)
a. Informatiebron
Informatie via patiëntenvereniging
Informatie van specialist

CODEBOEK VERSIE 3
(1) Wat
Informatie verkregen
(2) Wanneer
Ervaring met betrekking tot de diagnose
Periode na de diagnose
(3) Wie
Patiëntenvereniging
Specialist

In de definitieve versie is het codeboek gestructureerd aan de hand van een aantal vraagwoorden.

De eerste vraag is de “wat”-vraag, zoals in "wat is de aard van de ervaring?", deze omvat de vijf soorten aspecten (de informatieaspecten; de medische aspecten; de psychosociale aspecten; de praktische, financiële en wettelijke aspecten; en de grensoverschrijdende aspecten), maar zonder indicatoren met betrekking tot de periode, de actoren, de locatie, de frequentie/aantallen of gevoelens.

De "indicatoren", die het "wat" specificeren en aanvullen, zijn:

- "wie": de actoren zoals de verschillende soorten zorgverleners en zorgverzekeraars;
- "waar": de locatie van de zorg en het land indien deze niet het thuisland is;
- "wanneer": de stadia van de ziekte;
- "hoeveel": het aantal bezoeken, zorgverleners enzovoorts, en
- "hoe": de ervaren gevoelens

Omdat deze methode systematischer was, maakte dit het coderen van de interviews gemakkelijker.

Met NVivo konden de codes worden opgenomen in kruistabellen, waardoor het mogelijk was om meerdere 'nodes' die op hetzelfde gecodeerde tekstfragment weergegeven werden, te tellen. Met deze tool is het bijvoorbeeld mogelijk te laten zien hoe vaak de code "Informatie verkregen" werd weergegeven bij "patiëntenvereniging" en konden conclusies getrokken worden over de manier waarop de patiënten en naasten die zich voor het onderzoek hadden opgegeven waren geïnformeerd over het onderzoek.

6.2.2 TIJDENS DE ANALYSE GECODEERDE ZORGVERLENERS

Tijdens de analyse gecodeerde zorgverleners

Eerstelijnszorgverleners
- Huisarts (HA)
- Kinderarts
- Verpleegkundige
- Pediatrisch verpleegkundige
- Babysitter of inwonende verpleegkundige
- Maatschappelijk werker
- Medisch secretaresse/secretaris
- Apotheker in apotheek

Paramedische zorgverleners
- Acupuncturist
- Diëtist
- Ergotherapeut
- Orthopedagoog
- Osteopaat
- Kinesist
- Prothesist
- Psychomotorische therapeut
- Logopedist
- Psycholoog

Specialisten
- Cardioloog
- Endocrinoloog
- Oogarts
- Gastro-intestinale kinderarts
- Geneticus
- Hematoloog
- Longspecialist of pneumoloog
- Stofwisselingsspecialist
- Neuroloog
- Neuropsychiater
- Orthopedisch chirurg
- Psychiater
- Revalidatiespecialist
- Specialist (niet nader bepaald)

In de categorie "wie" in het codeboek zijn de verschillende actoren verzameld die tijdens de interviews door de zeldzame ziekte-families en de zorgverleners genoemd werden als actoren in het zorgpad van patiënten met een zeldzame ziekte. Met betrekking tot de zorgverleners die tijdens de waarnemingen genoemd werden en in dit verslag zijn weergegeven, moet worden opgemerkt dat de definitie van begrippen als eerstelijnszorg, paramedische zorgverlener en specialist tussen de EMR-regio's kan verschillen. Om een vertekening richting een bepaalde definitie te voorkomen, wordt het begrip van elk concept en elk type zorgverlener in dit deel verduidelijkt.

Eerstelijnszorgverlener zijn zorgverleners die voor een groot deel van de bevolking het eerste contact in het gezondheidszorg vormen. Hieronder vallen huisartsen, kinderartsen, verpleegkundigen (voor thuiszorg) en pediatrisch verpleegkundigen, maatschappelijk werkers, werknemers van zorgverzekeraars of ziekenfondsen (inclusief de sociale diensten van ziekenfondsen, eigen aan het Belgische ziekenfondsstelsel) en apothekers, zoals aangegeven in het tekstkader.

Specialisten kunnen binnen of buiten het ziekenhuis gevestigd zijn. Normaal gesproken zijn deze alleen toegankelijk via een verwijzing van een zorgverlener. Maar een specialist kan door het maken een afspraak ook rechtstreeks door de patiënt zelf benaderd worden, zowel binnen als buiten het ziekenhuis. In sommige zorgsystemen zijn specialisten niet

rechtstreeks toegankelijk. Het kader *"Tijdens de analyse gecodeerde zorgverleners"* toont alle soorten specialisten die tijdens de interviews genoemd werden.

Paramedische zorgverleners worden in dit verslag beschouwd als zorgverleners die nauw samenwerken met medische specialisten zoals diëtisten, ergotherapeuten, logopedisten en kinesisten. Acupuncturisten en osteopaten, beide geen paramedisch erkende beroepen - althans in België - werden ook in de categorie paramedici gecodeerd omdat ze als zodanig door de deelnemers ter sprake werden gebracht.

Hoewel psychologen eerstelijns zorgverstrekkers zijn, werden ze in deze studie meestal pas na de diagnose geïntroduceerd. Ze werden geassocieerd met de categorie "paramedische zorgverleners", omdat ze vaak ook deel uitmaken van de multidisciplinaire zorg voor patiënten.

6.2.3 PRESENTATIE VAN DE NVIVO-GEGEVENS

In totaal werden er 36.714 referenties gecodeerd in NVivo. De term 'referenties' wordt in NVivo gebruikt om te verwijzen naar een tekstfragment dat onder een bepaald label is gecodeerd. Al deze referenties zijn gecodeerd onder een van de 598 labels die in het codeboek[50] zijn aangemaakt.

Bij het bekijken van het codeboek in NVivo is het mogelijk om alle teksten die onder de onderwerpen zijn gelabeld terug te halen, dit maakt de inhoud van de interviews gemakkelijk toegankelijk, waardoor algemene waarnemingen en trends over een onderwerp of code kunnen worden afgeleid.

Bovendien maakte de telling van de referenties per label het eenvoudig om de onderwerpen die tijdens de interviews het vaakst werden besproken te identificeren. NVivo maakte het ook mogelijk om eenvoudig te zien hoeveel deelnemers een bepaald onderwerp ter sprake brachten. In het verslag zijn tabellen opgenomen die deze inzichten illustreren. Tabel 7 toont bijvoorbeeld het aantal referenties op enkele voorbeeldlabels ("zelfeducatie", "samenwerking tussen verschillende zorgverleners", "administratieve problemen" en "psychologische last"). In de tabel wordt ook het totaal aantal deelnemers aan de interviews weergegeven (N=104), evenals het totaal aantal referenties (N=36714). Uit deze tabel blijkt dus dat "administratieve problemen" het onderwerp is dat door de meeste deelnemers werd aangehaald en het vaakst ter sprake werd gebracht.

Tabel 7- Aantal referenties en deelnemers voor enkele labels (voorbeelden)

	Deelnemers (N=104)	Referenties (N=36714)
Zelfeducatie	48	190
Samenwerking tussen verschillende zorgverleners	52	237
Administratieve problemen	58	366
Psychologische last	43	160

Tabel 8 illustreert de mogelijkheid om ervaringen over bepaalde onderwerpen met elkaar te vergelijken. Binnen dezelfde voorbeelden is "samenwerking tussen verschillende zorgverleners" het onderwerp waarbij de ervaring het vaakst als positief beschreven werd, terwijl "administratieve problemen" het vaakst samenging met negatieve ervaringen. De tabel bevat ook het totaal aantal

[50] Het volledige codeboek is beschikbaar in Appendix 3.

deelnemers die positieve en negatieve ervaringen beschreven hebben (N=84 en N=80) en het totaal aantal referenties gecodeerd onder positieve en negatieve ervaringen (N=610 en N=638).

Tabel 8- Beschreven positieve en negatieve ervaringen op enkele labels (voorbeelden)

	Positieve ervaring		Negatieve ervaring	
	Deelnemers (N=84)	Referenties (N=610)	Deelnemers (N=80)	Referenties (N=638)
Zelfeducatie	6	7	8	12
Samenwerking tussen verschillende zorgverleners	11	13	2	2
Administratieve problemen	3	4	28	44
Psychologische last	5	5	6	13

Dankzij de toewijzing van eigenschappen aan elke interviewdeelnemer (doelgroep, regio, ziekte, enz.) konden er met NVivo ook gedetailleerde vergelijkingstabellen gemaakt worden, zie Tabel 9, 10 en 11.

Tabel 9 illustreert de mogelijkheid om de twee doelgroepen te vergelijken. In het voorbeeld laat de tabel zien dat "zelfeducatie" het onderwerp is dat het vaakst en “administratieve problemen” door de meeste deelnemers binnen de groep "patiënten en naasten" ter sprake is gebracht, terwijl "samenwerking tussen verschillende zorgverleners" het onderwerp is dat het vaakst en door de meeste deelnemers in de groep "zorgverleners" werd aangehaald. De tabel toont ook het totaal aantal deelnemers en referenties per groep.

Tabel 9- Aantal referenties en deelnemers voor enkele labels (voorbeelden), onderscheid tussen doelgroepen

	Patiënten en hun naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11538)
Zelfeducatie	42	180	6	10
Samenwerking tussen verschillende zorgverleners	21	44	31	193
Administratieve problemen	34	237	24	129
Psychologische last	32	142	11	18

Tabel 10 illustreert de mogelijkheid om de ziekten met elkaar te vergelijken. De tabel, die het aantal patiënten en naasten weergeeft die zich over bepaalde onderwerpen hebben uitgedrukt, laat zien dat "zelfeducatie" het vaakst werd aangehaald voor alle ziekten, met uitzondering van Huntington en Silver-Russell. Wat Huntington betreft, laat de tabel zien dat alle patiënten en naasten een "psychologische last" hebben ervaren.

Tabel 10 - Aantal **deelnemers** voor enkele labels (voorbeelden), onderscheid tussen **ziekten** (patiënten en naasten)

	Huntington (N=10)	Duchenne (N=10)	CML (N=9)	PV (N=8)	Rett (N=11)	Silver-Russell (N=3)	PKU (N=8)	Galactosemie (N=3)
Zelfeducatie	7	6	5	5	10	1	5	3
Samenwerking tussen verschillende zorgverleners	2	3	3	2	5	1	4	1
Administratieve problemen	7	6	4	3	8	2	4	0
Psychologische last	10	3	5	4	7	2	1	0

Gezien de grensoverschrijdende dimensie van het project en het onderzoek was het ook belangrijk om na te gaan of een onderwerp in alle EMR-regio's op dezelfde manier werd behandeld en of een narratief over een zeldzame ziekte in alle regio's sluitend was. Tabel 11 laat zien hoe dergelijke vergelijkingen tussen regio's zichtbaar konden worden gemaakt. Uit de gekozen voorbeelden blijkt dat de onderwerpen waarover de meeste deelnemers zich hebben uitgedrukt verschillend zijn van de regio.

Tabel 11- Aantal deelnemers voor enkele labels (voorbeelden), onderscheid tussen **regio's**

	Provincie Luik, België (N=32)	Duitstalige gemeenschap, België (N=5)	Provincie Limburg, België (N=32)	Zuid-Limburg, Nederland (N=25)	Regio Aken, Duitsland (N=10)
Zelfeducatie	10	3	17	14	4
Samenwerking tussen verschillende zorgverleners	11	2	13	18	8
Administratieve problemen	19	3	19	13	4
Psychologische last	15	2	16	10	0

Deze vergelijkingstabellen kunnen echter niet worden geanalyseerd zonder te kijken naar de verdeling van de referenties en de deelnemers over de regio's, de ziekten en de doelgroepen. De verdeling is soms om verschillende redenen ongelijkmatig. Allereerst is het logisch dat de verdeling van de referenties over de regio's ongelijk is, het aantal deelnemers was namelijk niet voor elke regio gelijk (zie Onderdeel *5.1 Aantal de interviews* voor meer details). Zoals in Tabel 12 gezien kan worden, werden er meer referenties gecodeerd voor de provincie Luik en de provincie Limburg in België dan in de andere regio's omdat dit de regio's zijn met de meeste deelnemers aan de interviews.

Tabel 12- Verdeling van de referenties over de regio's in NVivo

	Provincie Luik, België	Duitstalige gemeenschap, België	Provincie Limburg, België	Zuid-Limburg, Nederland	Regio Aken, Duitsland
Referenties	6452	760	9595	6325	958
Deelnemers	32	5	32	25	10
Referenties/deelnemers	202	152	300	253	96

Het aantal referenties per deelnemer varieert echter ook. Uit tabel 12 blijkt dat het aantal referenties per deelnemer in de Duitstalige gebieden lager is. Dit kan worden verklaard door het feit dat de interviews in de verschillende regio's niet door dezelfde interviewer werden afgenomen (sommige

interviewers gingen uitvoeriger op de ervaringen in dan andere), door de "codeerstijl" van de onderzoekers (sommige onderzoekers gebruikten gedetailleerde codes dan andere), en door de tijd die werd besteed aan het coderen van de interviews (een aantal interviewers codeerden grotere delen van de tekst, terwijl anderen kortere tekstfragmenten en dus meer referenties codeerden).

Vanwege deze verschillen in de codering is het soms niet mogelijk om het aantal referenties voor een bepaald onderwerp tussen de regio's in de tabellen nauwgezet te vergelijken, omdat ze niet representatief genoeg zijn.

Wat de verdeling van de referenties over de ziekten betreft, blijkt uit Tabel 13 dat er meer referenties gecodeerd zijn voor de ziekten waar meer deelnemers voor waren. Met betrekking tot het aantal referenties per deelnemer kunnen de verschillen tussen de ziekten worden toegeschreven aan het feit dat er tijdens sommige interviews meer onderwerpen ter sprake kwamen (omdat sommige deelnemers meer te zeggen hadden), maar ook aan de lengte van de interviews. Als bijvoorbeeld ziekten zoals het Rett syndroom een groter aantal referenties bevatten, dan komt dat omdat ze bijzonder complex zijn en ze ervoor zorgen dat families zich op vele niveaus moeten aanpassen.

Tabel 13- Verdeling van de referenties over de geselecteerde ziekten, patiënten en naasten in NVivo

	Huntington	Duchenne	CML	PV/ Vaquez	Rett	Silver-Russell	PKU	Galactosemie
Referenties	1.735	2.597	1.385	1.992	4.761	663	1.281	1.068
Deelnemers	10	10	9	8	11	3	8	3
Referenties/ deelnemer	174	260	154	249	433	221	160	358

Tabel 14 laat zien dat er tussen de doelgroepen ook verschillen zijn met betrekking tot de hoeveelheid referenties per deelnemer, deze zijn toe te schrijven aan de lengte van de interviews maar vooral ook aan het feit dat patiënten en nabestaanden tot in detail ingingen op de vele aspecten van hun zorgpad en zich niet hebben beperkt tot enkel de medische aspecten.

Tabel 14- - Verdeling van de referenties over de doelgroepen in NVivo

	Patiënt/naaste	Zorgverleners
Referenties	25.176	11.538
Deelnemers	62	42
Referenties/deelnemers	406	275

6.3 SPECIFIEKE ERVARINGEN

Tijdens de analyse werd elk onderwerp dat door de deelnemers ter sprake werd gebracht gecodeerd. Om de reikwijdte van het onderzoek te beperken, zijn sommige van de verzamelde ervaringen echter niet in de afzonderlijke hoofdstukken van het verslag opgenomen.

De onderwerpen die wel in het verslag zijn opgenomen, zijn de onderwerpen die het beste de ondervonden moeilijkheden van families getroffen door zeldzame ziekten laten zien, die ruimte voor verbetering tonen en die van toepassing zijn op de meeste deelnemers. In het codeboek is bijvoorbeeld een categorie "specifieke ervaringen" opgenomen, met daarin vaak uitgebreidere beschrijvingen van persoonlijke ervaringen die niet goed aan een van de andere categorieën toegewezen konden worden

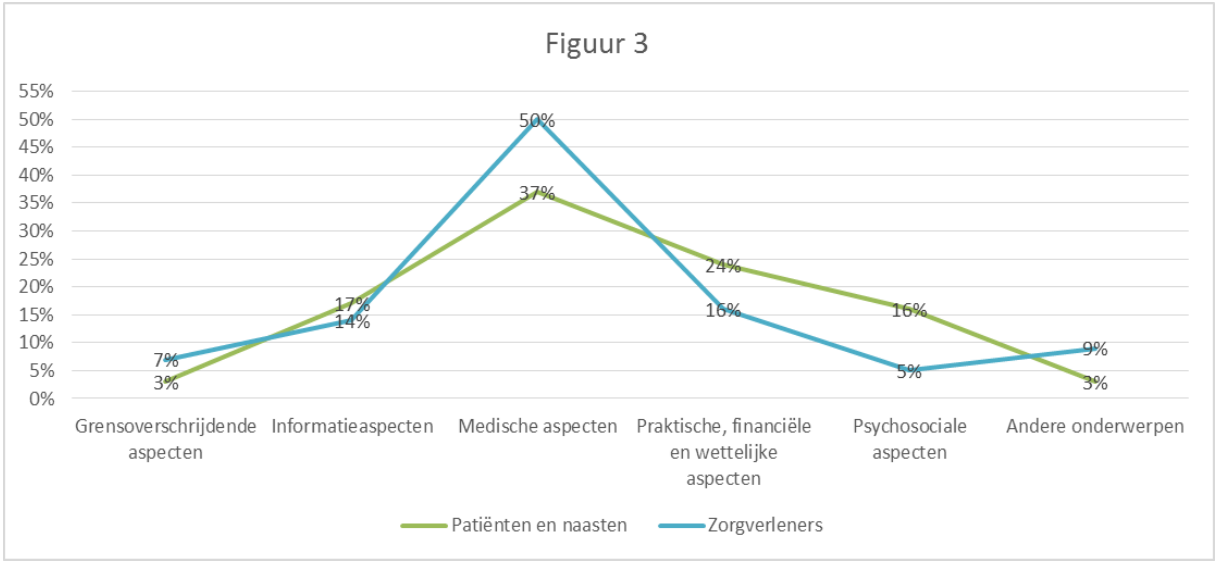
(“speciale winkels voor patiënten met PKU”, “patiëntenvereniging is te globaal”, “zorgverlener heeft een kind met een zeldzame ziekte”).

Dit betekent echter niet dat dergelijke ervaringen niet interessant zijn of genegeerd moeten worden, ze zijn zeker verdere reflectie waard. Specifieke ervaringen zijn onder andere: "nood aan meer verpleegkundigen als centraal contactpunt of zorgcoördinatoren", "invloed van de sociaaleconomische status (moeilijker voor kansarme patiënten)", "zorgverleners die moeite hebben om de noden van patiënten te identificeren", "Waalse patiënten die moeite hebben om te communiceren met Vlaamse verenigingen". Het codeboek bevat ook een bredere categorie "andere onderwerpen", die een aantal bredere onderwerpen bevat die in verder onderzoek naar de noden op het gebied van ZZ van patiënten, naasten of zorgverleners zouden kunnen worden bestudeerd (“digitalisering”, “telegeneeskunde”, “op politiek niveau”, “culturele of religieuze beïnvloeding”, “zwangerschap”, “registers”). Als de “specifieke ervaringen” en “andere onderwerpen” gerelateerd waren aan de in het verslag besproken hoofdaspecten werden ze in het verslag opgenomen.

HOOFDSTUK 2 – MEDISCHE ASPECTEN: TOEGANG TOT EN COÖRDINATIE VAN ZORG

1 INLEIDING TOT DE MEDISCHE ASPECTEN IN HET ZORGPAD VAN PATIËNTEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE

Tijdens de interviews met patiënten of naasten en zorgverleners (ZV's) werden door beide categorieën de medische aspecten van het zorgpad voor patiënten met een zeldzame ziekte het meest besproken (zoals blijkt uit Figuur 3). In overeenstemming met de definitie van EMRaDi van een zorgpad[51] omvatten de medische aspecten alle stappen vanaf de eerste symptomen die de patiënt ervaart, zijn/haar weg in het zorgsysteem naar (hopelijk) een snelle, succesvolle diagnose en elk aspect van de (medische) zorg.



Figuur 3 - Verdeling van de referenties voor de verschillende aspecten - vergelijking tussen patiënten/hun naasten en zorgverleners

Tijdens de interviews werden patiënten en naasten gevraagd naar hun symptomen, ervaringen voor en na de diagnose, begrip en evolutie van de ziekte, hun behandeling en medische zorg. Zorgverleners werden niet alleen gevraagd naar het organiseren van de diagnose en de zorg voor de zeldzame ziekte(n) van hun expertise, maar ook naar hun eigen noden. Dit brede kader genereerde in totaal 9.141 referenties die werden toegewezen aan medische aspecten in zes grotere categorieën ervaringen: Diagnosegerelateerde kwesties; (medische) beschrijving van de ziekte; coördinatie en toegang tot zorg, behandeling of soort zorg; evolutie van de ziekte; eigen noden van de zorgverleners. De onderstaande tabel geeft aan hoe voor de patiënten of naasten in totaal 5.664 referenties gecodeerd werden naar medische aspecten; voor de zorgverleners waren dat in totaal 3.477 referenties.

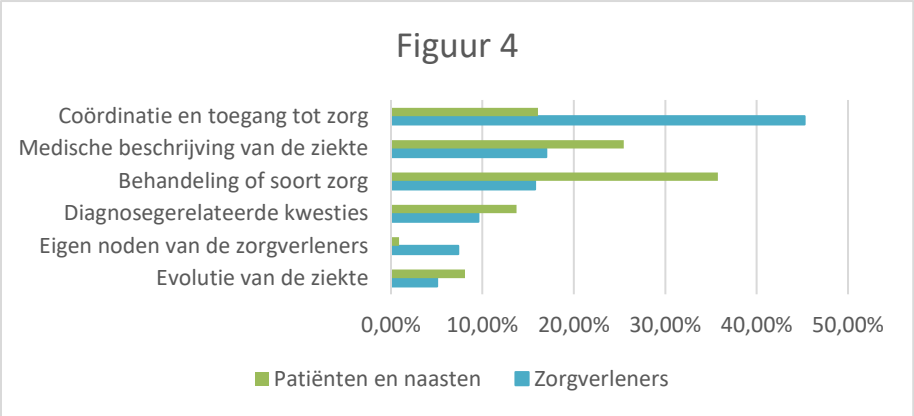
[51] De volledige definitie van het zorgpad voor patiënten is opgenomen in Hoofdstuk 1 - Methodologie, Onderdeel *1.2 Onderzoeksvraag*.

Tabel 15 - Medische aspecten gecodeerd door middel van interviews met patiënten/naasten en met zorgverleners.[52]

	Patiënten en naasten		Professionals	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11538)
3. Medische aspecten	61	5664	42	3477
A. Diagnosegerelateerde kwesties	55	777	36	332
B. Medische beschrijving van de ziekte	60	1443	39	591
C. Zorgcoördinatie en toegang tot zorg	58	911	42	1574
D. Behandeling of type zorg	61	2025	40	548
E. Evolutie van de ziekte	53	459	26	176
F. Eigen noden van de zorgverleners	12	49	35	256

Figuur 4 hieronder toont de verdeling van de referenties uit het codeboek over de medische aspecten van een zorgpad tussen patiënten of naasten en zorgverleners. Patiënten of naasten haalden vaker het (gebrek aan) behandeling of zorg aan (36% van de referenties of ervaringen over medische aspecten uit interviews met patiënten of naasten), de beschrijving van hun ziekte en de toegang tot en coördinatie van zorg.

Uit deze Figuur wordt ook duidelijk hoe het onderwerp van toegang tot en coördinatie van zorg van belang is voor zorgverleners, aangezien het medische aspect van het zorgpad voor patiënten niet alleen werd besproken door alle zorgverleners die aan de interviews deelnamen, maar ook de categorie waarnaar de meeste referenties werden gecodeerd (45% van de referenties van zorgverleners over medische aspecten gaat over de toegang tot en coördinatie van zorg), zie ook Tabel 15. Dat is niet verwonderlijk, want het geeft weer hoe zij zich in het gezondheidszorgsysteem positioneren en hoe ze samenwerken.



Figuur 4 - Verdeling van de referenties over medische aspecten - vergelijking tussen patiënten of naasten en zorgverleners

Om een algemeen narratief te construeren over de medische aspecten van het zorgpad voor patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR zal dit hoofdstuk zich richten op de toegang tot en coördinatie van zorg voor patiënten of naasten en zorgverleners, omdat ze beschrijven hoe de deelnemers zich in hun gezondheidszorgsysteem hebben georiënteerd en gepositioneerd.

[52] De opsomming van categorieën ervaringen is in overeenstemming met het codeboek, Appendix 3.

1.1 VERSCHILLENDE VISIES OP TOEGANG EN COÖRDINATIE VOLGENS DE DOELGROEPEN: SAMENWERKING EN COÖRDINATOR

Toegang tot en coördinatie van zorg is een categorie die de volgende ervaringen omvat: toegang tot zorg, samenwerking (tussen zorgverleners), coördinatie van zorg, zorgcoördinator, overgang tussen de levensfasen of voortzetting van zorg en zorgpad, richtlijnen of protocol.

In Tabel 16 wordt het aantal referenties over toegang tot en coördinatie van zorg per categorie deelnemers gedetailleerder weergegeven. Alle geïnterviewde zorgverleners (deelnemers N=42) bespraken de coördinatie van en toegang tot zorg. Daarbij werd in het algemeen de meeste aandacht geschonken aan samenwerking (referenties N=582) en de minste aandacht aan zorgpad, richtlijnen en protocol. Terwijl dat ook de categorie was die het minst werd aangehaald door patiënten en naasten, spraken patiënten en naasten het vaakst over de zorgcoördinator.

Op basis van deze tabel kan worden geconcludeerd dat er een verschil in focus of discrepantie bestaat tussen wat patiënten en naasten enerzijds en zorgverleners anderzijds bedoelen of aanhalen wanneer ze de toegang tot en de coördinatie van zorg bespreken. Zorgverleners spreken het meest over samenwerking (doorverwijzing, taakverdeling, uitwisseling van informatie en telegeneeskunde), terwijl patiënten en hun familieleden meer praten over wie ze als coördinator van hun zorg willen of wie het doet (zorgcoördinator). In dit hoofdstuk wordt ingegaan op alle categorieën die in de onderstaande tabel worden vermeld.

Tabel 16 - Ervaringen over toegang tot en coördinatie van zorg voor de verschillende categorieën deelnemers

	Patiënten/naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11538)
C. Zorgcoördinatie en toegang tot zorg	58	911	42	1574
a. Toegang tot zorg	36	155	30	188
b. Samenwerking	43	226	39	582
c. Coördinatie van de zorg	37	167	35	265
d. Zorgcoördinator	54	345	30	170
e. Overgang tussen de levensfasen of voortzetting van de zorg	31	195	32	216
f. Zorgpad, richtlijnen of protocol	12	49	32	153

1.2 VERSCHILLENDE VERBANDEN OP HET GEBIED VAN TOEGANG EN COÖRDINATIE VOLGENS DE DOELGROEP MET INFORMATIEVE OF PSYCHOSOCIALE ASPECTEN

Uit Figuur 4 blijkt dat patiënten en naasten bij de bespreking van de medische aspecten van hun zorgpad de nadruk leggen op de behandeling, de beschrijving van de ziekte en de symptomen en de toegang tot zorg. Deze bevinding van de interviews komt overeen met de bevindingen van de literatuurstudie[53]. Op het vlak van coördinatie van zorg bleek uit de literatuurstudie dat er een beroep moet worden gedaan op gespecialiseerde diensten, vaak in de context van multidisciplinaire zorg om aan de complexe noden van patiënten met een zeldzame ziekte te voldoen. In de literatuurstudie werd erop gewezen hoe dit gegeven verdere financiële en psychosociale uitdagingen vormt voor patiënten

[53] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project.

die de nodige zorg en bijstand moeten opvolgen, manieren moeten vinden om daar toegang tot te krijgen, ervoor moeten zorgen dat alle betrokken specialisten op de hoogte zijn van de relevante informatie en ontwikkelingen, en ervoor moeten zorgen dat ze overal kunnen geraken (vaak in het buitenland) om toegang te krijgen tot zorg.

Deze bevinding van de literatuurstudie wijst op een hoge mate van zelfcoördinatie, wat zou kunnen verklaren waarom 'zorgcoördinator' het meest besproken onderwerp door patiënten en naasten (Tabel 16) is. Uit veel citaten van deze deelnemers bleek ook dat patiënten en naasten zelf echt op zoek gaan naar informatie, bijvoorbeeld waarom ze bepaalde symptomen ervaren, welke artsen ze moeten raadplegen, of hoe ze na de diagnose voor een omvattende zorg kunnen zorgen.

> ***In het begin wel, het is een beetje lastig om informatie te vinden*** *over welke vorm van zorg, hoe financier ik het allemaal, waar haal ik de mensen vandaan? Daar heb ik in het begin zeg maar de ervaring van anderen moeten opvragen.* (Duchenne, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

In onderstaande tabel wordt het verband tussen toegang tot en coördinatie van zorg bij deze zoektocht naar informatie voor patiënten en naasten benadrukt, omdat die thema's het vaakst tegelijkertijd werden besproken (deelnemers N=48, referenties N=203, goed voor meer dan een vijfde van de totale referenties betreffende toegang en coördinatie, N=911). Een andere interessante correlatie is de psychosociale ondersteuning. Terwijl deze link duidelijk aanwezig is voor patiënten of naasten, halen zorgverleners kwesties rond toegang tot en coördinatie van zorg in combinatie met dergelijke psychosociale ondersteuning nauwelijks aan. Dat zou de bevinding van de literatuurstudie kunnen ondersteunen dat de hoge mate van zelfcoördinatie van de zorg door patiënten met een zeldzame ziekte of naasten een psychologische belasting met zich meebrengt.

Tabel 17 - Toegang tot en coördinatie van zorg besproken door de deelnemers terwijl andere aspecten van het zorgpad worden besproken

	Toegang tot en coördinatie van zorg			
	Patiënten/naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=58)	Referenties (N=911)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=1574)
Grensoverschrijdende aspecten	17	45	29	104
Informatieaspecten	48	203	35	280
Praktische, financiële en wettelijke aspecten	34	115	37	154
Psychosociale aspecten	39	105	24	73

2 TOEGANG TOT ZORG

2.1 TOEGANG TOT INFORMATIE

De toegang tot en de coördinatie van zorg wordt vaak besproken samen met informatieve en andere medische aspecten (behandeling, soort zorg). Dat is logisch omdat patiënten en naasten in de eerste plaats hun klinisch profiel willen begrijpen en manieren willen vinden om toegang te krijgen tot de diagnose van een zeldzame ziekte, passende zorgverleners en zorg.

Een veelvoorkomende aanname over families getroffen door een zeldzame ziekte is dat de weg naar een diagnose een odyssee via verschillende zorgverleners met zich meebrengt. De analyse van de ervaringen toonde echter aan dat het aantal zorgverleners pas toeneemt nadat de eigenlijke diagnose is gesteld, omdat er meer specialisten en paramedische zorgverleners betrokken zullen zijn bij de ziektespecifieke zorg om aan de medische noden van de patiënt te beantwoorden.

De verzamelde ervaringen over de toegang tot zorg benadrukken het belang van de diagnose. Patiënten en naasten die voor het veldonderzoek werden geïnterviewd, waren al gediagnosticeerd met een van de acht geselecteerde zeldzame ziekten, zodat ze konden beschrijven hoe ze voor en na een diagnose toegang hadden tot zorg.

Ongeacht de zeldzame ziekte is er vaak geen standaardzorgpad om tot een diagnose te komen, maar dat betekent niet dat de families geen toegang hebben tot zorg vóór de diagnose. In het begin blijft hun zoektocht naar informatie en toegang tot zorg vaak beperkt tot eerstelijnszorgverleners (huisarts of kinderarts in het geval van een zeldzame ziekte die kinderen treft, zoals Rett, Duchenne, Silver-Russell). Maar ook na de diagnose ontbreekt vanwege de zeldzaamheid van de ziekten vaak een duidelijk zorgpad, richtlijn of protocol dat de patiënt informeert over (het organiseren van) medische en niet-medische zorg. De bevindingen met betrekking tot het zorgpad, de richtlijnen en het protocol worden vanuit het perspectief van de zorgverleners verder uitgewerkt in Onderdeel *4.6 Zorgpad, richtlijnen of protocol* van dit hoofdstuk.

De rol van eerstelijnszorgverleners, meer specifiek huisartsen, bij de toegang tot zorg en diagnose wordt hieronder beschreven in Onderdeel *2.2 Rol van de huisarts bij de toegang tot zorg*. Vanaf dat moment raken meer soorten zorgverleners betrokken bij het zorgpad van de patiënt na de diagnose; hun werk wordt in Onderdeel *3. Toegang tot zorg: samenwerking tussen zorgverleners* besproken. In het algemeen hebben andere ervaringen met toegang tot zorg, in het verlengde van deze zoektocht naar informatieve en medische hulp, ook betrekking op de hulp (die nodig is of wordt aangeboden) om toegang tot zorg te krijgen, afspraken te maken, een second opinion in te winnen en de incidentele wachttijden. De onderstaande tabel illustreert dat er geen merkbare verschillen waren in de ervaringen die door de categorieën deelnemers zijn beschreven, noch waren er opmerkelijke verschillen tussen de regio's van de EMR of de ziekten.

Tabel 18 - Gedetailleerd overzicht van de toegang tot zorg van patiënten of naasten en zorgverleners

	Patiënten/naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11538)
a. **Toegang tot zorg (alle aspecten**	36	105	30	148
Toegang tot zorg	10	24	19	66
Afspraak	17	35	12	20
Hulp bij toegang tot zorg	18	32	14	50
Geen second opinion	2	3	1	1
Second opinion	16	19	13	20

Uit de cijfers wordt duidelijk hoe ingewikkeld de toegang tot zorg voor families kan zijn. De nood aan hulp bij toegang tot zorg, ervaringen met afspraken (frequentie en opvolging) en second opinions werden het meest genoemd. Bij de referenties leggen families de nadruk op de zoektocht naar informatie. Niet alleen de toegang tot zorgverleners via kennissen en patiëntenverenigingen of de

doorverwijzingen tussen specialisten werden besproken, maar ook de financiële toegang tot de behandeling of de mogelijkheden op het vlak van geneesmiddelen.

> *Patiënten met een zeldzame ziekte moeten* ***toegang krijgen tot alle informatie*** *die door zijn/haar behandelende artsen wordt vergaard en bijgehouden, zodat ze een overzicht krijgen van wat er zich achter de schermen afspeelt en ze beter de ernst van de situatie kunnen inschatten.* (PV, patiënt, Provincie Limburg, België)

De zorgverleners gingen niet te diep in op de toegang tot zorg vóór de diagnose, hoewel werd benadrukt dat de toegang tot de best mogelijke zorg wordt belemmerd als er geen diagnose is gesteld. Ze bespraken eerder de organisatorische aspecten, zoals hoe ze families helpen door hen door te verwijzen (mogelijkheid tot second opinion), en verwijzen zo naar hun rol binnen het bredere systeem met ondersteunende en administratieve diensten.

> *Dus daar bestaat mijn rol uit het* ***begeleiden van patiënten nadat de diagnose is gesteld, het doorverwijzen*** *naar verenigingen met betrekking tot hun aandoening en informatie geven over de maatschappelijke ondersteuning waarop zij recht hebben, enzovoort. Dus het gaat om begeleiding na de diagnose.* (Metabole ziekten, maatschappelijk assistent, Provincie Luik, België)

2.2 ROL VAN DE HUISARTS BIJ DE TOEGANG TOT ZORG

> ***Het ideale traject zou zijn, dat een huisarts het bestaan van een mogelijk erfelijke pathologie herkent*** *als het gaat over zeldzame ziekten, voor mij gaat het vooral om erfelijke aandoeningen, maar er zijn natuurlijk ook andere ziekten. De huisarts herkent de symptomen en verwijst de patiënt door naar een genetisch centrum. In het genetisch centrum stelt men de diagnose en op basis van de bij voorkeur op moleculair niveau bevestigde diagnose kan men de patiënt doorverwijzen naar een specialist in de problematiek of kan men een specifiek op de ziekte afgestemde behandeling adviseren en indien nodig kan men ook een screening aanbieden aan verwanten, die daar behoefte aan hebben.* (Geneticus, Provincie Luik, België)

Hoewel er geen standaardzorgpad voor zeldzame ziekten bestaat, is het startpunt vaak een eerstelijnszorgverlener, zoals de huisarts of de kinderarts. De huisarts wordt genoemd door meer dan de helft van de patiënten en naasten die aan de interviews hebben deelgenomen (33 op N=62), en iets minder dan de helft van de deelnemende zorgverleners (17 bij N=42). Toch blijkt de huisarts de enige actor in het zorgpad te zijn die voor alle ziekten wordt genoemd, zowel voor als na de diagnose.

De ervaringen over de rol van de huisarts die tijdens de analyse zijn gecodeerd, bevatten beschrijvingen van hun rol tussen andere zorgverleners in het zorgpad voor patiënten: “huisarts is de hoofdarts”, “doorverwijzing naar genetisch centrum door huisarts”, “doorverwijzing naar specialist door huisarts”, en hun (beperkte) rol in het zorgpad: “beperking van de huisarts”; “de specialist is de behandelende arts en niet de huisarts"; "de huisarts moet papieren ondertekenen, maar hij is niet de behandelende arts, de specialist is dat", en "in geval van een probleem naar de spoedafdeling in plaats van huisarts"[54].

De ervaringen met huisartsen hebben meer betrekking op de beperkingen van deze actor (verder uitgewerkt in het volgende Onderdeel *2.3 Beperkingen van de huisarts en conclusies over hun rol in het zorgpad*). Maar in die ervaringen wordt ook hun rol op een positieve manier erkend: ze helpen de patiënt meer gespecialiseerde zorg te ontvangen door hem/haar door te verwijzen naar genetische

[54] Voor meer informatie over het aantal deelnemers en referenties op de genoemde labels is het codeboek beschikbaar in Appendix 3.

diensten of specialisten. De huisarts of de eerstelijnszorgverlener heeft vaak een signaalfunctie waarbij alertheid en reactievermogen een vroegtijdige diagnose kunnen versnellen en toegang kunnen geven tot een diagnose en adequate zorg voor de zeldzame ziekte.

> … ***ge moet alert blijven**, ja maar dat is eigenlijk wel, dat is ons taak ook een beetje he.* (Huisarts, Provincie Limburg, België)

Tegelijkertijd kan het gebrek aan specifieke deskundigheid van de huisarts de diagnose hinderen of ervoor zorgen dat hij/zij aarzelt om patiënten met een zeldzame ziekte te begeleiden. Daardoor worden ze over het algemeen niet geïdentificeerd als een centrale coördinator van de zorg in het zorgpad door patiënten, naasten of zorgverleners.

> *Ik zou nog liever hebben dat er nog een beter samenwerking is met huisartsen maar wat merk je?* ***Als mensen zo'n zeldzame aandoening hebben, dan hebben zij de neiging om altijd met ons contact op te nemen omdat ze zoiets hebben van, ja de huisarts die heeft misschien op heel zijn carrière 3 kinderen met Duchenne gezien.*** *Bij de specialist zijn dat er dagelijks. De drempel om ons te contacteren is voor de mensen heel klein.* (Duchenne, kinesist, Provincie Limburg, België)

> *Dat de arts zo eigenlijk algemene kennis heeft. Maar natuurlijk ook* ***niet op de hoogte is van de laatste research****.* (PV, patiënt, regio Aken, Duitsland)

> *Natuurlijk heb ik ook mijn huisarts nog. Maar ook dat is niet eenvoudig, want die is niet opgeleid op dit gebied.* ***En hijzelf heeft me eerlijk bekend, nog voordat hij de behandeling op zich nam, dat hij slechts een half uur college heeft gehad over dit onderwerp en dat hij dus eerst de ziekte wilde bestuderen, voordat hij de behandeling op zich zou nemen.*** *Hij heeft alleen mijn geval onder zijn hoede genomen... en was tenminste eerlijk, wat voor de meeste artsen, die een voor hen onbekende ziekte gaan behandelen, niet geldt. Dus dat was positief. Er is een groot tekort aan opleiding en informatie in medische kringen.* (Huntington, patiënt, Provincie Luik, België)

De twee huisartsen die deelnamen aan de interviews uit de provincies Luik en Limburg in België hadden ervaring in het begeleiden van patiënten en naasten met hematologische ziekten naar de diagnose, omdat de diagnostische ervaring bestaat uit een bloedonderzoek, het opsporen van afwijkingen en het doorverwijzen naar hematologen. Beiden hadden beperkte ervaring met het begeleiden van invaliderende of progressief verergerende ziekten die voor deze studie waren geselecteerd en geen ervaring met het diagnosticeren ervan.

Wat betreft hun rol in het zorgpad van patiënten met een zeldzame ziekte, gingen de huisartsen ervan uit dat het stellen van de diagnose niet echt hun vakgebied is vanwege hun gebrek aan specialisatie, maar dat ze wel moeten kunnen doorverwijzen naar specialisten. Een van hun taken is dan ook om zichzelf te informeren over de ziekte en de patiënt te helpen begeleiden waar nodig:

> *Ja, in mijn hoedanigheid van huisarts,* ***komt dit niet automatisch in mij op bij het stellen van een diagnose****, nou ja als ik denk dat ik weet wat het is, dan ga ik beginnen met zoeken, althans de naam, zo gaat dat. Dus ik ga op zoek, het opzoeken en als ik het dan gevonden heb, baseer ik me daarop om* ***door te verwijzen****, want dan valt het niet meer binnen mijn expertise.* (Huisarts, Provincie Luik, België)

> ***We weten ook niet alles he****. Dus ge moet gene bang hebben.* ***Ze moeten dat opzoeken he.*** *Als ge daar mee geconfronteerd wordt… Ja, kunnen aandacht besteden aan die zaken in feite. iedereen zal wel. Meesten hebben zo iemand natuurlijk he. Ja.* ***Het is die hun taak ook voor dat te behandelen he****.* (Huisarts, Provincie Limburg, België)

Terwijl ze zichzelf op algemeen niveau informeren om de patiënten en naasten te begeleiden op hun medische zorgpad (het voorschrijven van geneesmiddelen voor reguliere ziekten), kunnen andere taken bestaan uit het assisteren bij administratieve procedures en het bieden van psychosociale ondersteuning of het doorverwijzen naar een nabijgelegen paramedische zorgverlener. Terwijl een deelnemende huisarts uit de provincie Limburg in België zelf een psychosociale ondersteuningsrol op zich nam, identificeerde een specialist uit Nederland ook het belang van de huisarts voor patiënten om hen te helpen toegang te krijgen tot gespecialiseerde of paramedische zorg in hun buurt:

> ***Sociaal en psychologisch. We zijn de biechtvaders ook he**. Langs de ene kant is dat ook wel fijn, omdat de mensen komen bij u terecht en ze waarderen dat ook wel een beetje dat ge daarvoor open staat. Ge moet er voor open staan. … (Huisarts, Provincie Limburg, België)*

> *En soms, als er nou bijvoorbeeld psychosociale problemen zijn van mensen uit een andere regio, dan willen we ook nog wel eens **de huisarts bellen omdat die de sociale kaart in die regio beter kent, dan dat wij die kennen. Ik ken niet alle lokale instanties in de regio. Dan bellen we de huisarts daarover.*** (Metabole zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

2.3 BEPERKINGEN VAN DE HUISARTS EN CONCLUSIES OVER HUN ROL IN HET ZORGPAD

Zoals hierboven vermeld, krijgt de huisarts of de eerstelijnszorgverlener een signaalfunctie toebedeeld. Ze detecteren idealiter mogelijke redenen om patiënten door te verwijzen naar specialisten, en vormen dus het startpunt in het traject naar de diagnose en de toegang tot behandeling.

Er is echter meer potentieel om huisartsen te informeren over het herkennen van symptomen en om patiënten met zeldzame ziekten te begeleiden met een benadering aangepast aan hun medische noden (risico op interferentie van geneesmiddelen voor de behandeling van de zeldzame ziekte en voor de behandeling van veelvoorkomende ziekten). De geïnterviewde huisartsen zien hun eigen potentieel als actor in het zorgpad voor patiënten in, omdat ze deel uitmaken van lokale zorgnetwerken (ze hebben contact met andere zorgdisciplines en zorgverleners in de regio) en gemakkelijk toegang hebben tot (doorverwijzing naar) ondersteuning op sociaal, psychologisch en administratief vlak. Veel hangt af van de bereidheid van de huisartsen om zichzelf te informeren over zeldzame ziekten en hun kennis en capaciteiten uit te breiden om patiënten en naasten te begeleiden.

Terwijl de huisarts meestal de zorgcoördinator of zorgverlener met de meeste kennis is voor de patiënten wat veelvoorkomende ziekten betreft, wezen zowel zorgverleners als patiënten deze rol van zorgcoördinator niet toe aan de huisarts voor zeldzame ziekten. De interviews bevatten eigenlijk meer ervaringen of ervaringen over de beperkingen van de huisarts dan over de rol van de huisarts *als zodanig*.

De beperkingen die door patiënten en naasten werden vastgesteld, zijn onder andere:

- Minimalisatie van (algemene, maar hardnekkige) gezondheidsklachten of gebrek aan kennis om een diagnose te stellen of naar specialisten door te verwijzen, waardoor het diagnostisch proces wordt belemmerd en er mogelijk een odyssee ontstaat tussen verschillende huisartsen.
- Een gebrek aan informatie of educatie van de huisarts over de zeldzame ziekte na de diagnose, of een gebrek aan contact of samenwerking met de behandelende specialisten.

- Wantrouwen ten aanzien van het voorschrijven van geneesmiddelen (voor veel voorkomende ziekten) en angst voor mogelijke interferentie met geneesmiddelen bij de behandeling van de zeldzame ziekte.

Onderstaand citaat bevestigt dat patiënten met een zeldzame ziekte en naasten vaak sneller contact opnemen met hun specialist dan hun huisarts. De geïnterviewde specialisten deelden hun ervaring dat er enerzijds huisartsen zijn die uit onzekerheid contact met hen opnemen om patiënten te behandelen, maar anderzijds ook huisartsen die zich in de toestand van een patiënt verdiepen en het niet eens zijn met de specialist.

> *Of als het een onnozele virale infectie is of patiënten die hulp vragen met banale problemen maar van het moment dat er zaken gebeuren die ze niet direct kunnen plaatsen dat de patiënten zelf of dat de huisartsen ons gewoon rechtstreeks contacteren.* ***Dus op den duur worden we een beetje de huisarts van de patiënten. We proberen dat te vermijden maar soms is dat wel…je kunt dat ook niet verwachten dat ze voor al die aandoeningen dat ze daar allemaal het fijne van weten en dat ze zich comfortabel voelen en die patiënt gaan behandelen. Dat is eigenlijk niet realistisch om dat te verwachten.*** *En dan komt* ***uiteindelijk de verantwoordelijkheid bij de patiënt of de familie te liggen.*** *Die moeten dan elke keer als ze naar de dokter gaan zeggen van: weet je, hij heeft PKU. Je mag eigenlijk niets met aspartaam voorschrijven. […] [Als huisarts] je hebt een andere functie.* ***Je hebt een functie om te triëren en algemene problematiek te gaan behandelen en te gaan opvolgen****. Dat is niet realistisch om van hen te verlangen dat ze dat allemaal zouden bijhouden en opvolgen. Sommigen doen dat. En als ze daarin geïnteresseerd zijn… Soms hebben wij spectaculaire discussies met huisartsen die zich volledig verdiepen in een aandoening van een patiënt die ze hebben maar ze kunnen dat niet voor alles doen.* ***Dus als de patiënt chance heeft dan is het een huisarts die net geïnteresseerd is in dat soort problematiek en die daarin wil verdiepen maar dat is niet iets wat je kunt verwachten van huisartsen in het algemeen.*** (Metabole zorgverlener, Provincie Limburg, België)

De rol van de huisarts in het zorgpad voor een patiënt met een zeldzame ziekte blijft dezelfde als bij alle patiënten: toegang krijgen tot zorg voor veel voorkomende ziekten maar ook een stap zetten naar de diagnose van de zeldzame ziekte. Ze worden door geen van de doelgroepen geïdentificeerd als (mogelijke) zorgcoördinatoren voor patiënten met een zeldzame ziekte. Hoe zij hun rol uitvoeren hangt af van hun eigen interesse en bereidheid, aangezien patiënten/naasten en zorgverleners op dit moment meer beperkingen zien bij de huisarts dan actieve begeleiding. Ze lijken eveneens niet te verwachten dat de huisarts een actievere of coördinerende rol op zich neemt. Dat betekent dat ofwel de specialisten, ofwel de patiënten en naasten zelf een grote rol moeten spelen in de coördinatie van het zorgpad (verder uitgewerkt in Onderdeel *5. Toegang tot zorg: zorgcoördinator* van dit hoofdstuk).

Alle categorieën deelnemers benadrukten de rol van de huisarts bij de toegang tot zorg, waarbij ze impliciet verwachten dat de huisarts zich bewust is van de zeldzame ziekten en van de voortgezette opleiding over het onderwerp of de casuïstiek. Niet alleen de alertheid en kennis, maar ook het netwerk van de eerstelijnszorgverlener met lokale zorgverleners en expertisecentra is van vitaal belang voor de toegang tot en zorg voor families getroffen door een zeldzame ziekte [55].

[55] EMRaDi-project (2020), Eindverslag, Appendix: *Factsheet over zeldzame ziekten: bewustmaking van eerstelijnszorgverleners om mogelijke zeldzame ziekten bij hun patiënten beter op te sporen, voor hun eigen beeldvorming en om patiënten en hun naasten te ondersteunen op het zorgpad*, EMRaDi-project

3 TOEGANG TOT ZORG: SAMENWERKING TUSSEN ZORGVERLENERS

De perceptie van de ideale rol van eerstelijnszorgverleners, zoals huisartsen, in het zorgpad voor een patiënt met een zeldzame ziekte (signalering en doorverwijzing) onderstreept wat door zorgverleners als het belangrijkste aspect van toegang tot zorg en coördinatie van zorg werd geïdentificeerd: hun onderlinge samenwerking (Tabel 16 - *Ervaringen over toegang tot en coördinatie van zorg voor de verschillende categorieën deelnemers* en Tabel 19 - *Samenwerking tussen zorgverleners waargenomen door patiënten/naasten en zorgverleners*)[56]. Het is logisch dat zorgverleners spreken over samenwerking, want dit weerspiegelt hun positie in het gezondheidszorgsysteem en hoe samenwerking tussen zorgverleners op het gebied van zeldzame ziekten nodig is om de kennis te vergroten en aan de complexe medische noden van de patiënten te beantwoorden. Verschillende vormen van samenwerking werden belicht: doorverwijzingen, taakverdeling tussen verschillende zorgverleners en tussen verschillende ziekenhuizen, samenwerking met patiëntenverenigingen, uitwisseling van informatie en nieuwe vormen van samenwerking zoals telegeneeskunde.

Samenwerking werd bijna altijd als positief ervaren door verschillende deelnemers, hoewel het duidelijk is dat ook patiënten en naasten soms geen samenwerking ervaren en zich geïsoleerd of verantwoordelijk voelen voor de coördinatie van hun zorg (Onderdeel *3.4 Evaluatie van de samenwerking tussen zorgverleners*).

De kennis en het netwerk van eerstelijnszorgverleners is belangrijk om een vlotte doorverwijzing naar een gespecialiseerde zorgverlener te garanderen. Bij de ervaringen die zijn verzameld en samengevat in Tabel 19 hieronder kwamen doorverwijzingen van huisarts naar specialist of genetisch centrum wel degelijk vaak voor, maar er zijn nog meer doorverwijzingen van specialisten naar andere specialisten, zowel om tot een diagnose te komen als om aan verschillende noden tegemoet te komen. Deze trend wordt zowel voor patiënten of naasten als voor zorgverleners waargenomen.

De trends op het gebied van doorverwijzingen die in de onderstaande onderdelen (*3.1 Doorverwijzing van eerstelijnszorg naar specialist* en *3.2 Doorverwijzing van en tussen specialisten*) worden beschreven, zijn veralgemeend over de verschillende ziekten heen, zonder gedetailleerde uitleg per ziekte. Binnen de acht geselecteerde zeldzame ziekten kan echter worden gesteld dat huisartsen het meest geneigd waren naar hematologen en neurologen door te verwijzen (wat in lijn is met de ervaringen van zorgverleners die betrokken zijn bij CML, PV, Huntington, Duchenne, Rett en Silver-Russell), en bijvoorbeeld niet naar psychologen, wat vermoedelijk meer een doorverwijzing van specialist naar specialist is.

Met betrekking tot de hier genoemde zorgverleners moet worden opgemerkt dat de definitie van begrippen als eerstelijnszorg, paramedische zorgverleners en specialist kan verschillen tussen de regio's van de EMR. Om één enkele definitie niet te bevoordelen, wordt het begrip van elk concept en

[56] In Hoofdstuk 1 - Methodologie, 0nderdeel *6.2.2 Tijdens de analyse gecodeerde zorgverleners* wordt de interpretatie van de terminologie van zorgverleners in dit veldonderzoek beschreven.

type zorgverlener verduidelijkt in Hoofdstuk 1 - Methodologie Onderdeel *6.2.2 Tijdens de analyse gecodeerde zorgverleners*.

Tabel 19 - Samenwerking tussen zorgverleners waargenomen door patiënten/naasten en zorgverleners

	Patiënten/naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11538)
b. Samenwerking	43	226	39	582
Expertisecentrum verwijst door naar eerstelijnszorgverlener	0	0	5	15
ZV verwijst door naar patiëntenvereniging	10	20	18	33
Doorverwijzing van specialist	14	48	13	31
Doorverwijzing naar genetisch centrum door huisarts	1	1	5	7
Doorverwijzing naar andere specialist door specialist	20	40	16	60
Doorverwijzing naar maatschappelijke werker door ZV	0	0	3	11
Doorverwijzing naar specialist door genetisch centrum	2	3	3	7
Doorverwijzing naar specialist door huisarts	9	13	17	65

3.1 DOORVERWIJZING VAN EERSTELIJNSZORG NAAR SPECIALIST

Zorgverleners rapporteren meer doorverwijzingen van huisartsen naar specialisten of genetische centra dan patiënten of naasten, terwijl te verwachten is dat patiënten normaal gesproken hun zoektocht naar een diagnose of behandeling bij een huisarts beginnen. Verschillende ervaringen over waarom en naar wie huisartsen doorverwijzen, werden gedeeld: het belang van het toegeven van de grenzen van de eigen expertise , en doorverwijzing naar een genetisch centrum als de families weten dat ze waarschijnlijk drager zijn van een ziekte.

> ***Zolang als de patiënt zegt van, ah maar ge hebt mij op tijd doorgestuurd, dan is die heel tevreden over je als huisarts***. (Huisarts, Provincie Limburg, België)

Eerstelijnszorgverleners verwijzen meestal binnen hun netwerk door, maar doen ook moeite om contact op te nemen met ziekenhuizen om te vragen welke deskundigen kunnen helpen en benadrukken het belang van een dialoog met de patiënt over de keuze van het (universitair) ziekenhuis met betrekking tot de reisafstand in het geval van opvolging. Een huisarts hoopte dat specialisten zelf openstaan voor verdere doorverwijzing als hun kennis ook beperkt is. De huisartsen benadrukten dat de opvolging van patiënten na doorverwijzing belangrijk is, omdat ze op een bepaald moment terug zullen keren naar hun praktijk.

Zoals in Tabel 19 wordt beschreven, spreken zorgverleners vrij vaak over doorverwijzingen van huisartsen en als ze dat doen, gaat het meestal over het reeds toegelichte 'theoretische' zorgpad waarin een huisarts of kinderarts de patiënten moet doorverwijzen naar specialisten in (universitaire) ziekenhuizen, genetische centra of expertisecentra om tot een diagnose en een behandeling te komen:

> *Meestal is het een **doorverwijzing van een ongeruste arts of zorgverstrekker die symptomen genoteerd heeft en waarbij we dan eigenlijk de diagnose stellen***. (Metabole zorgverlener, Provincie Limburg, België).

Tijdens de interviews gaven sommige specialisten aan dat de huisartsen al beter begrijpen waar ze moeten zoeken naar expertise:

> *Het begint toch wel **bekendheid** te krijgen, ja. Ik denk toch wel. Want de verwijzingen gebeuren toch ook… Allez, mensen denken eraan. De kinderartsen denken eraan* (Duchenne, specialist, Provincie Limburg, België)

> ***Langzamerhand komen de behandelende artsen erachter, dat ik me met dit alles bezig houd**, en dus verwijzen ze naar mij door in geval van zeldzame ziekten of bij het vermoeden van erfelijke aandoeningen.* (Huntington, specialist, Provincie Limburg, België)

Eerstelijnszorgverleners zijn niet alleen een toegangspoort, maar ook een poortwachter voor specialisten. Die laatste functie wordt door specialisten gewaardeerd, zodat enkel patiënten met gegronde klachten naar hen toe komen:

> *Wij hebben feitelijk een barrière opgeworpen, want men moet naar ons worden doorverwezen door een arts, want anders komt iedereen, dus wanneer mensen een afspraak willen maken wordt hen gezegd, "**helaas dat gaat niet, u moet worden doorverwezen door uw arts**", ze gaan dan op consult bij hun eigen arts en die besluit of zij daadwerkelijk naar ons moeten komen en als ze dan komen, dan hebben ze een verwijsbriefje van de arts bij zich. Dat lijkt me noodzakelijk, want anders krijgen we hier iedereen over de vloer.* (Huntington, neuroloog, Provincie Luik, België)

Verdere ervaringen met doorverwijzingen van huisartsen naar specialisten geven aan hoe deze laatste categorie inderdaad denkt dat huisartsen vooral doorverwijzen naar specialisten die zij in hun eigen netwerk kennen, of hoe huisartsen eventueel aarzelen bij de behandeling van patiënten met een zeldzame ziekte en contact opnemen met specialisten om bijvoorbeeld interferentie van geneesmiddelen te voorkomen. De geïnterviewde patiënten of naasten waren het erover eens dat de huisartsen zullen doorverwijzen wanneer hun eigen expertise beperkt is. De specialisten naar wie werden doorverwezen, waren onder andere een hematoloog, een cardioloog, een hoogleraar endocrinologie in een universitair ziekenhuis en een revalidatiecentrum.

> *Toen heeft hij gezegd van, de arts dus, "ja, **ik kom hier zelf niet meer uit, ik verwijs je door naar een hematoloog**."* (PV, patiënt, Zuid-Limburg, Nederland)

Andere ervaringen documenteerden een doorverwijzing naar verschillende artsen binnen hetzelfde specialisme, maar ook verkeerde diagnoses waarbij de huisarts de klachten van de patiënt niet geloofde en naar een psycholoog verwees, wat een odyssee voor de patiënt met zich meebracht naar andere huisartsen die de patiënt *wel* geloofden.

3.2 DOORVERWIJZING VAN EN TUSSEN SPECIALISTEN

Wanneer de ervaringen van de patiënt of naasten worden onderzocht, melden ze veel "doorverwijzingen van specialisten". Vaak zijn dat doorverwijzingen na een diagnose naar websites met informatie, naar gespecialiseerde diensten op het gebied van sociale zorg of naar schoolvoorzieningen. Andere ervaringen die werden vermeld, waren bijvoorbeeld de doorverwijzing om deel te nemen aan een klinische studie. Het is echter duidelijk dat de deelnemende patiënten en naasten zich vaak niet precies herinneren welke specialisten ze ontmoetten of welke doorverwijzingen werden gegeven, en ze praten vaak over specialisten zonder het vakgebied te specificeren. Er moet ook rekening worden gehouden met het feit dat er binnen de EMR regionale verschillen kunnen bestaan over wie als specialist geldt. Dat heeft geleid tot een begrip van de terminologie zoals eerder

gedefinieerd (Hoofdstuk 1 - Methodologie, Onderdeel *6.2.2 Tijdens de analyse gecodeerde zorgverleners*).

Er werden nog meer patiënten of naasten en doorverwijzingen geteld voor de categorie “doorverwijzing van specialist naar een andere specialist" voor alle geselecteerde ziekten zoals weergegeven in Tabel 20 hieronder, wat een odyssee tussen zorgverleners impliceert om tot een diagnose te komen, andere zorg te verlenen of antwoorden te vinden op de schadelijke gevolgen van de ziekte. Uit de onderstaande tabel blijkt dat volgens patiënten en naasten de specialisten vaker worden geïdentificeerd in het doorverwijzingsproces dan de huisarts, ondanks de perceptie van de ideale rol van de eerstelijnszorgverlener.

Tabel 20 - Doorverwijzing volgens patiënten en naasten per ziekte

	N	Doorverwijzing van specialist	Doorverwijzing naar genetisch centrum door huisarts	Doorverwijzing naar andere specialist door specialist	Doorverwijzing naar specialist door genetisch centrum	Doorverwijzing naar specialist door huisarts
Huntington	10	x		x		
Duchenne	10	x		x	x	x
CML	9	x		x		x
PV/Vaquez	8	x		x		x
Rett	11	x	x	x		
Silver Russell	3			x		x
PKU	8	x		x		
Galactosemie	3	x		x	x	

Deze ervaringen werden vaak als negatief ervaren, aangezien patiënten en naasten doorverwijzingen associëren met van hot naar her worden gestuurd. Ondanks hun lange en onduidelijke zorgpaden tot aan de diagnose hebben sommige patiënten en naasten *wel* begrip voor het feit dat specialisten hen helpen en met hen communiceren en hen helpen bij doorverwijzingen tussen specialisten en ziekenhuizen.

> *Dus na twee jaar, ja, achttien maanden, twee jaar zoeken zei onze neuroloog tegen ons “luister,* ***ik heb allerlei artsen geconsulteerd, ik weet het niet, ik kan u ook niets meer zeggen, ik weet niet waar ik naar moet zoeken, de geneticus weet het ook niet****, ga dus maar naar het Saint-Luc om daar de arts te consulteren…als die arts er is". We hadden ook de optie om naar Leuven te gaan, “Als beide artsen niet weten wat ze heeft, dan weet niemand het hier in België.” Dus wij gingen een afspraak maken, dat was geweldig [ironisch], want toen ik naar Saint-Luc belde om een afspraak te maken bij de arts in kwestie, zeiden ze: “Dat kan niet, bij deze arts kunnen geen afspraken worden gemaakt, de arts bepaalt zelf welke gevallen hij behandelt.” »* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Niet alleen medische specialisten verwijzen naar andere zorgverleners door om tot een diagnose te komen. Uit het onderzoek bleek dat families werden geadviseerd door bijvoorbeeld onderwijsspecialisten om een eerstelijnszorgverlener of specialist te raadplegen die hen uiteindelijk doorverwezen naar universitaire ziekenhuizen om tot een diagnose te komen.

Omgekeerd blijven specialisten families ook na de diagnose gedurende het hele traject doorverwijzen naar andere specialisten (dermatoloog, psycholoog, genetische specialist pre-implantatie), centra voor gespecialiseerd onderzoek (vaak slaaponderzoek) of gespecialiseerde hulp (bijvoorbeeld om een verslaving te overwinnen), soms om medische redenen of door schadelijke gevolgen van de ziekte. Uit

verschillende ervaringen bleek dat doorverwijzingen dienden om deel te nemen aan medisch onderzoek. De doorverwijzingen werden ook gericht aan maatschappelijke ondersteuning om families te helpen hun weg te vinden en aan diensten die de ontwikkeling en opvoeding van kinderen ondersteunen.

De rol van maatschappelijk werkers

In getuigenissen van zorgverleners werd uitvoerig ingegaan op de ervaringen, waarbij na een diagnose wordt doorverwezen naar maatschappelijk werkers voor (praktisch) advies. Ook maatschappelijke werkers maken vaak deel uit van een multidisciplinaire aanpak van de begeleiding van patiënten, zoals verderop in Onderdeel *3.3. Verschillende soorten samenwerking tussen zorgverleners* of in onderstaand citaat wordt aangehaald:

*Dus dan zoek je eigenlijk het liefst een **maatschappelijk werker in de woonplaats van die patiënt**. Want dan gaat het er toch om dat, ja dat zo iemand heel laagdrempelig vaak even aan de deur komt, vaak even polshoogte neemt, vaak even probeert het vertrouwen van zo'n patiënt te winnen en daardoor een voet tussen de deur te krijgen.* (Huntington, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

De rol van maatschappelijk werkers in het zorgpad voor patiënten zal ook aan bod komen in Onderdeel *4.3 Multidisciplinair team* en in Hoofdstuk 4 - Praktische, financiële en wettelijke aspecten in Onderdeel *6. Diensten om te helpen bij praktische, financiële en wettelijke kwesties*.

Verder verwijzen specialisten patiënten en naasten vaak door naar patiëntenverenigingen voor ondersteuning bij praktische en psychosociale aspecten van de ziekte. Zoals in het hoofdstuk over de noden aan informatie wordt uitgelegd, doen ze dat niet door hun eigen gebrek aan expertise, maar omdat deze verenigingen patiënten en naasten helpen mensen met vergelijkbare ervaringen te vinden. Patiënten uit Nederlands en Belgisch Limburg rapporteren meer doorverwijzingen van zorgverleners naar patiëntenverenigingen dan patiënten uit andere regio's. Maar het is duidelijk dat specialisten in alle regio's de neiging hebben om naar patiëntenverenigingen door te verwijzen voor de informatieve en praktische noden van patiënten of naasten. Bij voorkeur verwijzen ze door naar ziektespecifieke verenigingen, verenigingen voor ziektegroepen en als die niet bestaan, kunnen ze doorverwijzen naar meer algemene nationale koepelverenigingen voor zeldzame ziekten. Grensoverschrijdende doorverwijzingen naar patiëntenverenigingen werden vermeld indien dat taalkundig mogelijk was.

> *Ja, **ik verwijs zeker naar patiëntenorganisaties,** Duchenne Parent Project. Duchenne Parent Project België, Duchenne Parent Project Nederland. We doen samen met Nederland daarvoor ook. En de Franstaligen zal ik naar AFM sturen of bij MDR en Nema.* (Duchenne, neuroloog, Provincie Limburg, België)

> *Er komen steeds meer patiëntenverenigingen en nu **verwijzen we patiënten ook door naar RaDiOrg**.* (Geneticus, Provincie Luik, België)

> *Er bestaan eigenlijk voor alle soorten kinderoncologie praktische oudervereniging, die meestal bestaan uit getroffen ouders en zich verenigen **om de getroffen families praktisch te ondersteunen en vaak ook om de klinieken te ondersteunen, daarvoor giften praktisch inzamelen. Zo'n verenigingen heb je eigenlijk overal.** Dan heb je ook de overkoepelende organisatie, de Deutsche Kinderkrebsstiftung (Duitse Stichting tegen Kinderkanker), die ook projecten op nationaal niveau praktisch financiert. Daarbij zijn de oudervereniging dus eigenlijk de groep van getroffenen.* (Hematoloog, regio Aken, Duitsland)

Als we kijken naar de citaten over doorverwijzingen van specialisten, dan zien we dat grensoverschrijdende doorverwijzing mogelijk is, vaak voor een second opinion in een centrum of bij een specialist in het buitenland die meer expertise heeft. In Hoofdstuk 6 - Grensoverschrijdende

aspecten (Onderdeel *3. Grensoverschrijdende samenwerking tussen zorgverleners*) wordt nader ingegaan op dergelijke grensoverschrijdende samenwerking.

Specialisten beschrijven ook een taakverdeling op basis van expertise in hun doorverwijzingen. Wanneer bijvoorbeeld een patiënt met PKU wordt gediagnosticeerd in een lokaal ziekenhuis, is het gebruikelijk dat de behandelende specialisten daar zo snel mogelijk doorverwijzen naar expertisecentra. Het komt zelden voor dat zorgverleners van universitaire ziekenhuizen naar andere universiteiten moeten doorverwijzen.

> *Ja, ik denk dat we niet over al die 8 aandoeningen een uitspraak kunnen doen.* ***We kunnen zeggen, er zijn bepaalde aandoeningen die we gewoon niet zien en andere die we gewoon systematisch doorsturen.*** *Dat zijn er al redelijk wat. … Fenylketonurie, Galactosemie, de metabole aandoeningen, die sturen we ook systematisch door. Het is nu niet dat we die nooit opvolgen hier maar eigenlijk gebeurt daar het voornaamste binnen het universitair centrum. De ziekte van Huntington is iets wat we eigenlijk niet zien. Chronische myeloïde leucemie is ook bij kinderen niet echt aan de orde. Maar goed, als we het zouden zien, polycythemia vera, ziekte van Huntington en chronische myeloïde leucemie, dat is eigenlijk ook niet iets binnen ons domein. Mensen met Rettsyndroom, met Duchenne bijvoorbeeld die zien we af en toe ook eens in de prediagnostische fase en dan verwijzen we ze.* (Neuroloog, Provincie Limburg, België)

De specialisten beschrijven ook doorverwijzingen (soms in lijn met die tussen lokale en universitaire ziekenhuizen) in kader van overgang tussen de levensfasen. Het kan een probleem zijn om kinderen door te verwijzen naar een zorgverlener met expertise op het gebied van de zeldzame ziekte in de volwassenheid (verder uitgewerkt in Onderdeel *4.5 Momenten van overgang tussen de levensfasen (en voortzetting van zorg)*).

Uit de ervaringen rond doorverwijzingen door en tussen specialisten benadrukten de zorgverleners de noodzaak om informatie uit te wisselen met de eerstelijnszorgverleners die bij het zorgpad voor patiënten betrokken zijn, omdat zij op een gegeven moment vaak teruggaan naar die eerstelijnszorgverleners ("expertisecentrum verwijst naar eerstelijn" en "samenwerking tussen expertisecentrum en eerstelijn - adviesfunctie").

> *Diagnosestelling heb je natuurlijk de primaire arts die het kind als eerste ziet. En dat is of bij ons de algemeen kinderarts, die een kind gewoon verwezen krijgt met kleine lengte of zo, of de kinderendocrinoloog die daarna het kind voor diagnostiek naar de genetica zullen verwijzen. Dus die zal het diagnostiekdeel doen. Met daarna counseling van de familie.* ***En daarna wordt het kind terugverwezen naar de verwijzer, meestal dan toch wel, denk ik, de kinderendocrinoloog, met vaak een advies om ook mij erbij te betrekken in de follow-up****.* (Syndromale zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

3.3 VERSCHILLENDE SOORTEN SAMENWERKING TUSSEN ZORGVERLENERS

Naast doorverwijzingen (voorgeschreven of geadviseerd om toegang te krijgen tot diagnose of zorg) werden uit de interviews met zorgverleners verschillende andere vormen van samenwerking verzameld, waarbij vaak het belang van het netwerk van de zorgverleners wordt benadrukt en een overzicht wordt gegeven van wie wie is in het zorgsysteem.

Samenwerking tussen zorgverleners en patiëntenverenigingen

De samenwerking is niet beperkt tot medische zorgverleners onderling. Een andere vorm van samenwerking die zorgverleners op het gebied van zeldzame ziekten gebruiken en die het vermelden waard is, is de **samenwerking met patiëntenverenigingen**. Die verenigingen zijn vaak niet geprofessionaliseerd; het zijn groepen vrijwilligers of ze hebben slechts een zeer beperkt aantal medewerkers in dienst. Voor zeldzame ziekten is het zeker een kleine wereld met geconcentreerde expertise, waardoor het logisch is om nog nauwer samen te werken. Voorbeelden daarvan zijn zorgverleners die deelnemen aan informatiebijeenkomsten van patiëntenverenigingen (om advies te geven aan de aanwezige patiënten). Een structurelere samenwerking werd ook vermeld, bijvoorbeeld in de Rett consultatie van het expertisecentrum in Vlaanderen dat door de meeste Rett gezinnen uit Belgisch Limburg wordt geraadpleegd. Daar is een logopedist van de Rett vereniging aanwezig.
Andere voorbeelden van samenwerking zijn onder meer zorgverleners die deel uitmaken van de raad van bestuur van een patiëntenvereniging, verschillende verenigingen die worden uitgenodigd tijdens hun maandelijkse personeelsbijeenkomsten, elkaar wederzijds betrekken bij informatiebijeenkomsten en zelfs via een Europees project werken om steungroepen in verschillende regio's op te zetten.

> *Wat we ook hebben gedaan toen we dit Europese netwerk hadden, is die zelfhulpgroepen actief betrekken. En in 2015 denk ik, hebben we samen met [organisatie] een bijeenkomst georganiseerd die werd gefinancierd door dit* ***project, waar we vertegenwoordigers van alle bestaande zelfhulpgroepen op het gebied van het Silver-Russell syndroom en het Syndroom van Beckwith-Wiedemann bij elkaar hebben gebracht. Daaruit ontstond bijvoorbeeld een Poolse zelfhulpgroep****; en daarom groeien ze daar ook. We proberen ze dus met Europeanen in contact te brengen, want andere landen tonen ons zeker hoe het moet op dit vlak, sommige zijn zeker goed uitgerust dankzij patiëntenorganisaties.* (Endocrinoloog, regio Aken, Duitsland)

> *… van zodra de dienst, de patiëntenvereniging contact met ons opneemt of wanneer we denken dat een patiëntenvereniging nuttig zou kunnen zijn,* ***één keer per maand, hebben we een dienstvergadering en nodigen we de vereniging uit voor een bijeenkomst, zodat iedereen op de hoogte is van het bestaan van zo'n vereniging, en zodat men weet naar wie patiënten zich kunnen wenden. …*** *We proberen dat dus allemaal te organiseren om wat meer outreach te hebben die alle communicatie vergemakkelijkt.* (Geneticus, Provincie Luik, België)

Niet alleen inzicht in de organisatie van het gezondheidszorgstelsel om de nodige verwijzingen te kunnen maken, maar ook een zekere mate van kennisuitwisseling tussen zorgverleners die zeldzame ziekten behandelen, is van belang om een algemeen overzicht van het zorgpad voor patiënten te behouden. De ervaringen rond samenwerking op het gebied van zeldzame ziekten kunnen als volgt worden samengevat:

- Op individuele basis en op collegiaal niveau:
  - de taakverdeling tussen eerstelijnszorg die niet moet diagnosticeren, maar doorverwijzen: belang van het signaleren en identificeren van alarmerende symptomen;
  - inspanningen van artsen om informatie te verzamelen uit eerdere consulten van patiënten in andere ziekenhuizen.

- Binnen ziekenhuizen en tussen verschillende ziekenhuisafdelingen:
  - aan de uiteenlopende medische noden van patiënten met een zeldzame ziekte voldoen door (op dezelfde dag) multidisciplinaire consulten te organiseren voor patiënten en door de patiënt te behandelen als een multidisciplinair team (verderop in dit hoofdstuk uitgewerkt in Onderdeel *4.3 Multidisciplinair team*);

- een vlotte overgang naar gelijkwaardige diensten voor volwassenen garanderen;
- nieuwe onderzoeksgebieden identificeren die kunnen worden ontwikkeld om het begrip van de ziekten te vergroten en verschillende aspecten van de ziekte (ontwikkeling en gedrag van patiënten) onderzoeken;
- huisbezoeken bij patiënten door het team van behandelende zorgverleners organiseren, vaak ook een samenwerking tussen medisch personeel en maatschappelijke werkers;
- de samenwerking met sociale diensten of maatschappelijke werkers die aan het ziekenhuis verbonden zijn, wordt vaak genoemd, maar is niet standaard.

- Binnen een land of regio (tussen verschillende ziekenhuizen)
  - contacten tussen lokale ziekenhuizen en expertisecentra (vaak al bestaand netwerk van zorgverleners of ziekenhuizen), bijvoorbeeld de organisatie van regionale informatie- en onderwijssessies om de zes maanden waarbij bepaalde patiëntcasussen worden besproken, of met de structurele samenwerking van universitaire en lokale ziekenhuizen;

Zodat we praktisch elk half jaar een middag samenkomen met de niet-oncologische klinieken, dus daar (plaats, plaats) komen ze, (persoon uit plaats), een oncoloog daar, samen om kennis en ervaringen te kunnen uitwisselen. ***... Dus dat we praktisch regionaal bijeenkomen en gewoon casussen bespreken. Om ideeën uit te wisselen en te leren. En dat doen we om het half jaar.*** (Hematoloog, regio Aken, Duitsland)

Wij hebben een ***uniek centrum*** *opgezet, vooral op administratief gebied, het is een min of meer hybride systeem. Ik sta dus aan het hoofd van dit centrum [Universiteitsziekenhuis] en van het centrum in kliniek X [plaatselijk ziekenhuis].* (Metabole ziekten, zorgverlener, Provincie Luik, België)

  - concrete samenwerking voor bijvoorbeeld een brochure van diëtisten uit verschillende Vlaamse expertisecentra over praktische richtlijnen voor metabole ziekten.

- Op internationaal niveau[57]
  - Naast incidentele grensoverschrijdende doorverwijzing is het opvallend dat de uitwisseling van informatie plaatsvindt op basis van bestaande contacten en netwerken tussen vergelijkbare werkvelden of centra, vaak op basis van taalkundige capaciteiten en voorkeuren. Dat wordt gedetailleerd beschreven in Hoofdstuk 6 - Grensoverschrijdende aspecten, Onderdeel *3. Grensoverschrijdende samenwerking tussen zorgverleners.*
  - Er is nood aan samenwerking met zorgverleners in een vergelijkbaar werkveld die niet gehinderd wordt door grenzen om de expertise te behouden en te ontwikkelen, bijvoorbeeld door aan conferenties deel te nemen;
  - Nieuwe technologie die grensoverschrijdende samenwerking en de uitwisseling van informatie kan vergemakkelijken.

*Want ik kan me voorstellen dat voor sommige ziektes is dat meer nodig dan voor andere. "..****ik zie ook enorm veel mogelijkheden door gebruik van video, een telemedicine****, ik denk dat dat echt heel goed kan voor een heleboel dingen. Dan maakt het heel veel laagdrempeliger en zo…* ***Maar het is wel overleggen, laagdrempelig, echt met andere collega's, niet alleen in Nederland maar in de wereld. Het is een kleine***

[57] EMRaDi-project (2020), Eindverslag. Geeft voorbeelden van samenwerking tussen ziekenhuizen binnen de EMR tijdens het EMRaDi-project.

wereld. *Het is gewoon dus, dat maakt het ingewikkeld, aan de andere kant maakt het ook, ja je bent niet alleen. Je kunt heel makkelijk en dat doen we gewoon. En dat maakt het ook ontzettend uitdagend vind ik* (Metabole zorgverlener, Limburg, België)

3.4 EVALUATIE VAN SAMENWERKING TUSSEN ZORGVERLENERS

Zoals te verwachten was op basis van bovenstaande ervaringen, wordt uit onderstaande tabel duidelijk dat zowel patiënten of naasten als zorgverleners de samenwerking tussen zorgverleners overwegend positief beoordelen.

Tabel 21 - Evaluatie van ervaringen over samenwerking tussen verschillende zorgverleners volgens patiënten en naasten

	Samenwerking tussen verschillende zorgverleners			
	Patiënten/naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=21)	Referenties (N=44)	Deelnemers (N=31)	Referenties (N=193)
Positieve ervaring	7	8	4	5
Negatieve ervaring	1	1	1	1

Er moet echter worden opgemerkt dat een dergelijke samenwerking niet vaak wordt beoordeeld met betrekking tot waardering en slechts neutraal wordt beschreven door de deelnemers. De volgende citaten geven ook voorbeelden van enkele van de hierboven genoemde ervaringen rond samenwerking tussen zorgverleners:

> *Ik zie het heel goed, omdat ik ook, allez ja, de oncoloog-huisarts, mijn huisarts [persoon] uit [plaats], die had eigenlijk nog bij de diagnose of de vermoede diagnose direct gebeld met [persoon]. Zij heeft ook, ik weet van haar dat ze het altijd goed heeft opgevolgd en gecontroleerd. Dat heeft ze me ook altijd verteld. En [persoon] zei ook dat ik een geweldige huisarts heb.* ***Het viel me dus elke keer op dat ze allebei communiceren, met elkaar communiceren over hoe het zich precies ontwikkelt, enz.*** (CML, patiënt, regio Aken, Duitsland)

Het eerste citaat beschrijft de waardering van een patiënt voor de samenwerking (eenvoudige communicatie en uitwisseling van informatie) tussen specialist en huisarts. Uit het volgende citaat blijkt de waardering voor de multidisciplinaire teamaanpak bij het begeleiden en informeren van een familie getroffen door een zeldzame ziekte:

> *Zo ver ik me kan herinneren was het wel georganiseerd in die zin van wat ik zeg over die* ***teambesprekingen.*** *Dus wat er ging gebeuren. Dan waren* ***de verslagen gemaakt en konden we altijd terugkijken van de notulen eigenlijk gemaakt van wat is er gezegd, is het gebeurd wel of niet****. Dus daar kun je ook altijd op terugvallen. Ergotherapeut, logopediste kwam op een gegeven moment ook erbij. Dus dat is wel altijd goed geregeld geweest vind ik.* (Duchenne, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

Een nuancering is dat slechts een derde van de patiënten of naasten verwijst naar ervaringen rond samenwerking tussen zorgverleners (gedetailleerd beschreven in het Codeboek - Appendix 3) in vergelijking met meer dan de helft van alle deelnemende zorgverleners. De aanbevelingen over de samenwerking tussen zorgverleners komen ook grotendeels van de zorgverleners zelf, waaronder de volgende:

- de bewustmaking van de eerstelijnszorgverleners over het bestaan van zeldzame ziekten en hun noodzakelijke functie bij het signaleren en doorverwijzen, maar ook van alle zorgverleners in hun curriculum;
- de noodzaak voor alle zorgverleners (binnen en buiten ziekenhuizen) om hun werk rond zeldzame ziekten te coördineren en informatie uit te wisselen, en om de communicatie en procedures te verbeteren (ook met bijvoorbeeld zorgverzekeraars);

> *Dat **kennis uitgewisseld wordt tussen ziekenhuizen** en dat zelfs grensoverschrijdend. Op die manier kan er een soort protocol gemaakt worden van hetgeen er nu is…* (Silver-Russell, patiënt, Zuid-Limburg, Nederland)

- het belang om over de verschillende specialismen heen samen te werken om een overkoepelende visie op de zeldzame ziekte te krijgen.

> *Zeker en vast. Ja, ik denk het wel. Ik denk **voor al deze aandoeningen moet je gecoördineerd werken en samenwerken** want het gaat over zeldzame… Om expertise te vergaren moet je echt wel veel patiënten hebben en moet je die informatie kunnen delen en kun je met elkaar aftoetsen.* (Duchenne, professional, Provincie Limburg, België)

Hoewel samenwerking nu kan worden gezien als een breed geaccepteerde en gebruikte manier in diagnostiek, behandeling en begeleiding van patiënten met een zeldzame ziekte, werden in het onderzoek ook tegenstrijdige voorbeelden verzameld waaruit een gebrek aan samenwerking blijkt dat zowel door patiënten als naasten of zorgverleners wordt ervaren.

Tabel 22 - Aantal patiënten/naasten, zorgverleners en referenties gecodeerd zonder samenwerking

	Patiënten/naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11538)
Geen samenwerking	11	24	15	31

De ervaringen bij geen enkele vorm van samenwerking verschillen echter vaak tussen de categorieën deelnemers. Zorgverleners vermeldden vooral een gebrek aan of afwezigheid van samenwerking:

- wanneer het onderwerp van grensoverschrijdende samenwerking in de gezondheidszorg werd besproken (soms in het licht van de Europese referentienetwerken, maar vaker wanneer zij de taal van de andere regio niet beheersen);
- maar soms ook wanneer ze het hebben over contact met andere actoren in een zorgpad voor patiënten, zoals patiëntenverenigingen of zorgverzekeraars.

Patiënten en naasten bespraken het gebrek aan samenwerking om de ervaringen te belichten waarin zij een gebrek aan communicatie tussen zorgverleners opmerkten, waardoor de patiënt anders toegang tot zorg zou krijgen. Uit onderstaand citaat blijkt hoe de afwezigheid van samenwerking tussen verschillende zorgverleners (het ontbreken van een gecoördineerde (team)aanpak) de nood aan informatie van een patiënt en zijn/haar poging om toegang tot zorg te krijgen, kan belemmeren:

> *Sorry, **maar die communiceren niet. Zij kennen hun eigen wereld. Maar er is geen team** in verschillende pathologieen dat echt samenwerkt en zich buigt over jouw dossier…Er is geen team van specialisten, dat zich buigt over jouw geval en zegt als we nu eens samenwerken, wie weet waar we dan uitkomen. Dat vind ik een heel groot probleem. Dat is echt een van de grootste problemen. Je bent altijd van het kastje naar de muur aan het gaan. Niemand kan zeggen wat er scheelt."* (PV, patiënt, Provincie Limburg, België)

Bovenstaande evaluaties leiden tot de waarneming dat er samenwerking nodig is voor de toegang tot zorg om te voorzien in de medische noden van patiënten met een zeldzame ziekte, of dat nu door middel van doorverwijzing is of verschillende (innovatieve) manieren van samenwerken om tot een diagnose of behandeling van deze patiënten te komen. Eerstelijnszorgverleners en specialisten vertrouwen vaak op hun bestaande netwerk om patiënten door te verwijzen naar andere zorgverleners, of het nu gaat om medische of psychosociale ondersteuning. Ze kunnen zelf nood aan informatie hebben om te weten naar wie ze moeten doorverwijzen.

Doorverwijzing (om een diagnose te verkrijgen) is echter geen eenzijdig proces voor patiënten noch naasten, aangezien er duidelijk nood bestaat om geïnformeerd te worden over de redenen en motieven voor doorverwijzing en om de perceptie van een onduidelijke odyssee te vermijden. Noch is het een eenzijdig proces voor zorgverleners die weten dat patiënten en naasten op een bepaald moment van hun zorgpad waarschijnlijk terug naar hen zullen komen. De uitwisseling van informatie tussen zorgverleners lijkt van primordiaal belang om expertise te verzamelen over de zeldzame ziekte in het algemeen en om deze families in het bijzonder bij te staan.

Hoewel de uitwisseling van informatie, net als andere vormen van samenwerking tussen al die actoren, door velen die aan het onderzoek deelnamen, werd toegejuicht, bleek uit enkele opmerkelijke ervaringen dat de coördinatie van de samenwerking en de aanpak van de multidimensionale noden van patiënten met een zeldzame ziekte voor verbetering vatbaar zijn. Bovenstaand citaat illustreert hoe een Vlaamse PV-patiënt het gevoel heeft dat een gecoördineerde teamaanpak ontbreekt in de behandeling van de ziekte. De geïnterviewde patiënten met een hematologische zeldzame ziekte komen met het laagste aantal zorgverleners (minder dan 10) in contact tijdens hun zorgpad (zie Tabel 24- *Zorgverleners vermeld in het zorgpad voor patiënten, vergelijking tussen ziekten*), terwijl patiënten die aan andere ziekten lijden met tot wel het dubbele aantal in contact kunnen komen. Dat roept vragen op over de manier waarop de behandelingen worden georganiseerd (en wie het overzicht over de behandeling coördineert of bijhoudt).

4 DE TE COORDINEREN MEDISCHE ASPECTEN VAN ZORG

Wanneer de ervaringen rond diagnose van de deelnemers worden gefilterd naar de betrokken zorgverleners, noemen sommige patiënten en naasten de betrokkenheid van de huisarts (10 van de 53), terwijl specialisten het meest worden genoemd (28 van de 53 deelnemers), waarbij de meeste deelnemers hematologen, genetici en neurologen noemden om de diagnose te bevestigen. Paramedische zorgverleners worden door veel patiënten en naasten (15 van de 53) relatief vaak genoemd bij het beschrijven van het moment van diagnose, waarbij diëtisten, ergotherapeuten en kinesisten het meest werden vermeld. Psychologen maken soms ook deel uit van de ervaring rond de diagnose (genoemd door 8 van de 53 deelnemers).

Tabel 23 - Zorgverleners die het vaakst werden vermeld door patiënten en naasten tijdens hun ervaring van het diagnose moment (aantal deelnemers)

	Ervaring rond de diagnose N=53
Paramedische zorgverleners	15
Diëtist	3
Ergotherapeut	4
Fysiotherapeut of kinesitherapeut	3
Psycholoog	8
Eerstelijnszorgverlener	19
Huisarts (HA)	10
Verpleegkundige	5
Kinderarts	6
Specialisten	28
Geneticus	4
Hematoloog	9
Neuroloog	11
Specialist (niet nader bepaald)	9

Deze trend van specialisten die door patiënten en hun familie werden geïdentificeerd bij de diagnose en bevindingen over huisartsen en paramedische zorgverleners konden in alle regio's van de EMR worden vastgesteld, maar de psycholoog werd op het moment van de diagnose door patiënten en naasten in Nederland of Duitsland niet genoemd (dat kan gebaseerd zijn op een verschil in nadruk door de interviewers). De ervaringen van de zorgverleners liggen in dezelfde lijn, met weliswaar minder melding van de betrokkenheid van de huisarts en meer melding van de betrokkenheid van de paramedische zorgverleners. Wanneer paramedische zorgverleners worden genoemd met betrekking tot de ervaring rond de diagnose, zou dat kunnen bevestigen dat de multidimensionale noden van patiënten en naasten worden aangepakt met een holistischere benadering naar de noden door de zeldzame ziekte.

> ***De diagnose en de opvolging is eigenlijk een multidisciplinair gegeven*** *en dat is wat we patiënten vooral moeten aanbieden.* (Duchenne, neuroloog, Provincie Limburg, België)

4.1 TALRIJKE ZORGVERLENERS

Zoals in Onderdeel *2.1 Toegang tot informatie* al werd opgemerkt, begint de echte odyssee langs zorgverleners pas nadat de diagnose is gesteld. Dat is om op een betere, vaak multidisciplinaire manier aan de medische noden van een zeldzame ziekte te beantwoorden. Uit onderstaande tabel wordt het grote aantal verschillende zorgverleners die betrokken zijn bij het zorgpad voor patiënten met een zeldzame ziekte duidelijk[58].

Volgens de ervaringen die in dit veldonderzoek zijn verzameld, zien sommige patiënten met een van de geselecteerde zeldzame ziekten tot 8 zorgverleners, zoals bijvoorbeeld het geval is bij hematologische ziekten. Bij andere ziekten zoals Rett of Duchenne raadplegen patiënten tot wel 25 zorgverleners. Dat betekent dat sommige families wel een odyssee door het gezondheidszorgsysteem

[58] In Hoofdstuk 1 - Methodologie, Onderdeel *6.2.2 Tijdens de analyse gecodeerde zorgverleners* wordt de interpretatie van professionele gezondheidsterminologie in dit veldonderzoek beschreven.

ondernemen en dat mensen die ernstig ziek zijn, verdwaald raken in een systeem van afspraken, zorgverleners, bezoeken en het moeten herhalen van hun verhaal.

Tabel 24 - Zorgverleners vermeld in het zorgpad voor patiënten, vergelijking tussen ziekten.[59]

	Huntington	Duchenne	CML	PV/ Vaquez	Rett	Silver-Russell	PKU	Galactosemie
1. Eerstelijnszorgverlener	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**
Babysitter of inwonende verpleegkundige		X			X			X
Huisarts (HA)	X	X	X	X	X	X	X	X
Medisch secretaresse/secretaris						X		
Verpleegkundige	X	X		X	X		X	X
Pediatrische verpleegkundige		X			X	X	X	
Kinderarts		X			X	X	X	X
Apotheker								X
Maatschappelijk werker	X	X			X		X	
2. Paramedische ZV	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**
Acupuncturist					X			
Diëtist	X	X			X	X	X	X
Ergotherapeut	X	X	X		X			
Orthopedagoog					X			
Osteopaat					X			
Fysiotherapeut of kinesitherapeut	X	X	X		X	X		
Prothesist		X			X			
Psycholoog	X	X	X	X	X	X	X	X
Psychomotorische therapeut					X			
Spraaktherapeut	X	X			X	X		X
3. Specialisten	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**
Cardioloog	X	X	X	X	X			
Endocrinoloog			X			X		
Oogarts		X			X	X		X
Gastro-intestinale kinderarts		X			X	X		
Geneticus	X	X			X	X	X	
Hematoloog			X	X				
Longspecialist		X						
Stofwisselingsspecialist							X	X
Neuroloog	X	X			X			
Neuropsychiater	X							
Orthopedisch chirurg		X			X			
Psychiater	X	X			X			
Revalidatiespecialist	X	X			X			
Specialist (niet nader bepaald)	X	X	X	X	X	X	X	X
Aantal zorgverleners vermeld	**15**	**22**	**8**	**6**	**25**	**13**	**10**	**11**

Zoals in dit hoofdstuk in Onderdeel *2.2 Rol van de huisarts bij de toegang tot zorg* al werd vermeld, wordt de huisarts voor alle zeldzame ziekten geraadpleegd en in lijn met de bevindingen bij doorverwijzing van en tussen specialisten, spreken de patiënten en naasten vaak over specialisten

[59] Merk op dat deze analyse wordt uitgevoerd voor zowel patiënten/naasten als zorgverleners. Niet alle zorgverleners zijn echter gecodeerd voor een bepaalde ziekte. Daarom worden ze hier niet allemaal (42) in aanmerking genomen.

zonder de expertise te specificeren of van wie ze de expertise zijn vergeten. Dat resulteert ook in (niet gespecificeerde) specialisten die voor alle zeldzame ziekten worden genoemd.

Een andere actor die bij alle zeldzame ziekten wordt genoemd, is de psycholoog, wat de nadruk legt op de mogelijke hoge psychologische noden of emotionele ervaringen op het zorgpad voor patiënten met een zeldzame ziekte. Die nood wordt zeker benadrukt door het feit dat zowel het aantal referenties *als* het aantal patiënten en naasten dat over een psycholoog praat, vrij laag of onbestaand lijkt voordat de diagnose wordt gesteld. De psychosociale ondersteuning komt verder aan bod in Hoofdstuk 5 - Psychosociale aspecten.

Hoewel de cijfers niet voor elke ziekte volledig of absoluut zijn, geven de ervaringen van de patiënten en naasten wel een indicatie van de vele zorgverleners die ze ontmoeten. De cijfers kunnen als volgt worden geïnterpreteerd:

- Ongeacht de ziekte raadplegen patiënten zorgverleners uit elke categorie, of het nu gaat om eerstelijnszorgverleners, paramedische zorgverleners of specialisten.
- Duchenne, Rett en in mindere mate Silver-Russell zijn invaliderende ziekten bij kinderen, met veel fysieke en psychologische noden (van naasten) tijdens de begeleiding. Daardoor zien we daar het grootste aantal zorgverleners.
- De ziekte van Huntington als een progressieve ziekte op latere leeftijd vereist ook meer begeleiding door verschillende specialisten.
- Hematologische ziekten zijn ziekten waarbij het laagste aantal zorgverleners wordt geteld, wat kan worden verklaard door het feit dat hun behandeling voor een groot deel op geneesmiddelen is gebaseerd.
- Patiënten met metabole ziekten raadplegen ook 10 verschillende soorten zorgverleners, waaronder verschillende paramedische zorgverleners.
- Het belang van de rol van verpleegkundigen (vaak in de thuiszorg), diëtisten, kinesisten en specialisten zoals cardiologen toont hun gangbaarheid en rol voor het organiseren van de zorg voor patiënten met zeldzame ziekten aan.
- De geneticus werd vaak genoemd, wat hun belang bij de opsporing en diagnose van de ziekte en het consult met betrekking tot de erfelijke keuzes van naasten benadrukt.

Uit Tabel 24 blijkt dat er voor de complexiteit van zeldzame ziekten een veelvoud aan zorgverleners (specialisten en paramedisch personeel) nodig is om de patiënten te verzorgen en te voorzien in de noden van de naasten. Uit het aantal betrokken actoren worden de multidimensionele noden van de patiënten met een zeldzame ziekte duidelijk, waarbij een holistische benadering vereist is voor de organisatie van hun zorg.

Uit het grote aantal zorgverleners die na de diagnose deel gaan uitmaken van het zorgpad voor de patiënt wordt duidelijk dat een vroegtijdige diagnose noodzakelijk is om zo snel mogelijk toegang te krijgen tot de meest gespecialiseerde en volledige zorg.

4.2 VERSCHILLENDE ZORGLOCATIES

De diagnose en behandeling van een zeldzame ziekte vindt meestal plaats in universitaire ziekenhuizen (expertisecentra), vaak na doorverwijzing door een eerstelijnszorgverlener of een plaatselijk ziekenhuis. Veel deelnemers waren het erover eens dat de zorg voor de geselecteerde zeldzame ziekten plaatsvindt in universitaire ziekenhuizen (expertisecentra), hoewel er voor elke ziektegroep enkele specifieke kenmerken werden waargenomen. Er werd opgemerkt dat voor hematologische zeldzame ziekten in alle regio's de behandeling ook in een lokaal ziekenhuis kan plaatsvinden. Voor syndroomziekten zoals Silver-Russell en Rett heeft België geen specifieke expertisecentra, maar wordt de zorg multidisciplinair georganiseerd in het kader van revalidatiecentra (conventies met het RIZIV, zie Onderdeel *4.3 Multidisciplinair team*). Voor neurologische en metabole ziekten wordt vooral via universitaire ziekenhuizen opgevolgd (met gevallen van outreachende consulten in samenwerking met lokale ziekenhuizen, en voorbeelden van lokale ziekenhuizen die erkend zijn als expertisecentra in Vlaanderen en Wallonië). Het idee om kennis en expertise over zeldzame ziekten in bepaalde centra te centraliseren, wordt geïmplementeerd via de erkenning als expertisecentrum (Nederland), of door partner te zijn in een conventie (België, hieronder toegelicht in Onderdeel *4.3 Multidisciplinair team*, kader *Belgisch systeem van conventies: zorgverleners en ziekenfondsen organiseren preferentiële terugbetaling voor multidisciplinaire zorg*). Tijdens de analyse konden geen trends voor Duitsland worden vastgesteld.

De behandeling in dergelijke centra bestaat uit minstens een jaarlijks bezoek bij verschillende zorgverleners op dezelfde dag en komt bovenop de dagelijkse eerstelijns- of paramedische zorg die dicht bij huis wordt ontvangen. De zorg wordt meestal verkregen in een centrum in de eigen regio of in een andere regio in eigen land. Dat kan leiden tot verhuizing of frequente verplaatsingen voor de betrokken families, maar dat wordt vaak gezien als noodzakelijk om de beste en innovatiefste zorg en informatie te verkrijgen.

> *Zeer vaak in het begin. Ik denk wel maandelijks. Om de 4 weken. Heel vaak. En dan werd het geleidelijk aan afgebouwd maar we moesten heel vaak gaan. Nu zijn ze groter en moeten ze 1 keer per jaar gaan. Maar ik denk, tot 18 is dat 2 keer per jaar geweest. Maar dan de beginjaren, ik denk echt om de maand. Dan om de 3 maanden. Dus in het begin was dat vrij intensief. Maar ik vond dat ook niet erg want dat was de enige die er iets van wisten. Ik kon ook niet naar de huisarts gaan want die wist daar ook iets van. Dus* ***dat centrum dat was absoluut onze veilige haven. Van we kunnen hier terecht met onze vragen en dat moest heel vaak gebeuren.*** *Maar dat was ook helemaal niet erg.* (Galactosemie, naaste, Provincie Limburg, België)

> ***Om de 3-4 maanden****… Want* ***de medicamenten, die kunnen we alleen in Leuven krijgen… Een klein uurke. …*** *Ja, en hij heeft dan een tijd in een studie gezeten voor nieuw medicament, en dan moest hij, hij kon dat niet aan. Dat was elke week, dat was iedere maandag. Dan moest hij elke week een inspuiting. […] Bijna 3 jaar… Ik ging 's zondags naar mijn ouders, en we gingen daar slapen, en dan was ik 's morgens om half negen, kwart voor negen in Leuven dus.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

Families hebben vaak geen daadwerkelijke keuze voor een expertisecentrum vanwege de afstand of taalvaardigheid, maar tijdens de interviews hebben ze niet de wens geuit om op dat vlak meer keuze te hebben. Vaker worden ze doorverwezen naar universitaire ziekenhuizen of expertisecentra door hun eerstelijnszorgverleners voor een diagnose of na een neonatale screening. Daar verzamelen de specialisten in ziektegroepen expertise op het gebied van zeldzame ziekten.

Het komt maar zelden voor dat de families getroffen door een zeldzame ziekte ervoor kiezen om niet in een universitair ziekenhuis of expertisecentrum te worden behandeld, maar soms, zoals vaak het geval is bij hematologische ziekten, is er niet één specifiek centrum en kunnen patiënten ook in lokale ziekenhuizen worden behandeld. Bij gebrek aan een specifiek expertisecentrum kan de expertise van een specifieke specialist ook bepalend zijn bij de keuze van het ziekenhuis, of dat nu een lokaal of een universitair ziekenhuis is.

> *Nadat we de genetische bevestiging hadden gekregen, kon ik eindelijk wat informatie gaan zoeken, vooral dankzij een Belgische vereniging, Alice genaamd, die zich richt op het Silver Russel syndroom in België. Deze heeft mij geattendeerd op het Hôpital Trousseau in Parijs […] En daar,* ***vertelden ze me dat er "een lieve kinderarts was in Brussel." Dus wij zijn verder gegaan bij het Saint-Luc in Brussel*** *[…] met dokter X, het hoofd van de afdeling kindergeneeskunde, die een aantal kinderen met Silver Russel volgt in België en Noord-Frankrijk.* (Silver Russel, patiënt, Provincie Luik, België)

4.3 MULTIDISCIPLINAIR TEAM

Een voordeel van behandeling en opvolging in een universitair ziekenhuis of in een referentie-/expertisecentrum is dat ze niet alleen voorop lopen op het gebied van medisch onderzoek en innovatie, maar ook op het gebied van multidisciplinaire zorg. Op een dag tijd worden de patiënten opgevolgd door verschillende zorgverleners die betrokken zijn bij de behandeling.

Bijna de helft van de patiënten of naasten verwees naar het bestaan van een multidisciplinair team, consult of bijeenkomst voor bijna alle ziekten en regio's. Het aantal zorgverleners die bij een dergelijk team of (opvolgings)consult betrokken zijn, is afhankelijk van de noden van de zeldzame ziekte die in Tabel 24 zijn samengevat.

Naast de verschillende specialismen en het aantal betrokken artsen om aan de medische noden van de patiënten te beantwoorden, wordt in België, en Nederland, een maatschappelijk werker of administratieve steun aangeboden om tegemoet te komen aan praktische noden (planning, terugbetaling). Heel vaak wordt ook een psychologisch consult aangeboden om de psychologische noden van patiënten of naasten te verlichten.

> *Dus minstens een keer per jaar, of twee keer, hebben we opnieuw een bespreking, elke patiënt wordt opnieuw gezien tijdens een multidisciplinaire bijeenkomst en dan maken we de balans op.* ***Het doel van het centrum is dus te fungeren als een oriëntatiepunt, maar ook het faciliteren van de toegang tot zorg en medische begeleiding met als doel deze te centraliseren.*** *Dus het doel is niet dat het Duchenne-patiëntje uit Libramont zes keer per jaar moet komen, omdat hij in oktober een afspraak heeft met de longarts en in december bij de cardioloog moet zijn. We proberen dit echt te centraliseren op één moment in het jaar en op deze manier zien we vaak dezelfde Duchenne-patiënten in oktober en weer andere in december, enzovoort. Ze komen steeds ongeveer in dezelfde periode en natuurlijk vaker als dat nodig is. De bedoeling is die hele medische begeleiding te faciliteren en te centraliseren.* (Duchenne, zorgverlener, Provincie Luik, België).

> *Wij kwamen daar binnen, dus ge kent daar niemand.* ***En er stond in ene keer zo 5-6 man rond u****, bij die, bij die, bij die, ah ja, dat zijn uw vragen, dat en dat en dat moet ge doen, en dat en dat moet ge doen. Dat was zo van. Euh****. Wie ben jij? Wat doet jij? … ergotherapeuten, kine, de sociaal assistenten, verpleegster****. Echt zo allemaal zo… En het is elke keer hetzelfde team dat we zien, zolang dat hij bij deze dokter zit, is dat hetzelfde team.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

> *…een paar maanden geleden zijn we daar geweest, we hadden* ***eerst die dokter, toen die dokter, toen die dokter,*** *en we zijn naar buiten gegaan, we waren allebei gebroken.* (Rett, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

Hoewel het in eerste instantie soms overweldigend is, ervaren de patiënten en naasten het multidisciplinaire karakter over het algemeen als positief (Tabel 25). Vaak omdat daardoor een langdurige directe en persoonlijke relatie met de verschillende teamleden ontstaat en zo de meest specifieke hulp aan patiënten en naasten kan worden geboden.

Tabel 25 - Evaluatie van de ervaring met multidisciplinair team volgens patiënten en naasten

	Multidisciplinair team	
	Deelnemers (N=30)	Referenties (N=160)
Positieve ervaring	11	10
Negatieve ervaring	3	4

> *Een neuroloog, een aantal disciplines, die kijken dan een half uur naar haar ter observatie en die stellen ons vragen. En daarna gaan zij gezamenlijk even weg. En vervolgens komt er dan één van die disciplines terug, die denken dat het misschien in die richting gezocht moet worden.* ***Dat is heel efficiënt, je hoeft niet alle artsen af, dus dat vonden we wel heel prettig****.* (Rett, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

> *Alles samen, zo een vergadering met al die disciplines, dat was wel in het begin op Menselijke Erfelijkheid, maar dat is eigenlijk niet meer daar geweest. Dat was nadien niet meer. We krijgen wel een algemeen verslag daarvan.* ***Maar dat we allemaal in een ruimte samen zitten? Dat is dus elke discipline apart. Dat is moeilijk****. (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)*

Soms is dat in de vorm van één bijeenkomst waarin de verschillende specialismen samenkomen, soms zijn de patiënt en de naaste in het ziekenhuis en hebben ze verschillende consulten gedurende de dag bij de verschillende zorgverleners, zoals vermeld in de bovenstaande citaten, beide over Rett, maar in verschillende regio's. Zorgverleners zien de multidisciplinaire aanpak van de universitaire ziekenhuizen of expertisecentra als een duidelijk voordeel voor patiënten en naasten.

In onderstaand citaat wordt benadrukt hoe belangrijk het is dat één persoon aan het eind van zo'n opvolging een laatste en samenvattend consult met de familie geeft, wat impliceert dat één ankerpunt een toegevoegde waarde of noodzaak is voor patiënten en naasten.

> *We zeggen echt: kijk, we hebben die diagnose maar we zijn hier met een heel team. Ik denk dat dat eigenlijk de rode draad is in heel het verhaal. De diagnose en de opvolging is eigenlijk een multidisciplinair gegeven en dat is wat we patiënten vooral moeten aanbieden. … Ik denk dat dat juist de meerwaarde is van die referentiecentra. Al die personen zien zij achter elkaar. Zij gaan eerst naar de kinderpsycholoog, dan gaan ze naar de kindercardioloog en op het einde wordt met [persoon] heel het pakket besproken.* ***Dus zij hebben eigenlijk de indruk van, wij gaan naar iedereen voor onderzoeken maar de eindbespreking wordt door 1 arts gedaan****.* (Duchenne, neuroloog, Provincie Limburg, België)

<u>Belgisch systeem van conventie: Zorgverleners en ziekenfondsen organiseren preferentiële terugbetaling voor multidisciplinaire zorg</u>

Hoe zorgverleners een multidisciplinaire opvolging organiseren, kan variëren. In het **Belgische systeem van conventies**[60] wordt voorgeschreven hoe een multidisciplinair team of consult moet worden uitgevoerd, met verplichtingen voor de organisatie, de financiering en de terugbetaling van de zorg (bijvoorbeeld aanbieden van administratieve ondersteuning, vaak door een maatschappelijk werker). Gespecialiseerde centra voor bepaalde aandoeningen (waaronder referentiecentra) en revalidatiecentra hebben overeenkomsten met het RIZIV. Zo

[60] Maastricht University (2020), "Verslag van de analyse van wettelijke, financiële en terugbetalingsmechanismen voor de behandelingskosten van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR", EMRaDi-project.

kunnen patiënten met neuromusculaire ziekten bijvoorbeeld terecht bij een gespecialiseerd centrum (referentiecentrum) dat de patiënt en naasten optimale medische en psychologische zorg biedt in alle stadia van de ziekte. Een team van verschillende medische disciplines (neuroloog, geneticus, arts gespecialiseerd in revalidatie, enz.) en paramedisch personeel (kinesist, diëtist, psycholoog, enz.) kan hen daar behandelen. De ziekenfondsen dragen bij aan de kosten (in Hoofdstuk 4 - Praktische, financiële en wettelijke aspecten wordt verder ingegaan op de conventies in Onderdeel *2.4 Bijkomende terugbetalingsmechanismen*). Hoewel de formele organisatiemethode erin bestaat het team periodiek te raadplegen, is tussentijds contact zeker mogelijk en af en toe ook noodzakelijk.

*Ja, dat is dan allemaal samen op die dag**. Maar als er iets is mag je ze wel allemaal contacteren en op nog een consultatie gaan**. … Als bijvoorbeeld uw medicatie of zo uit de handel is, ja, dan moeten ze dat laten weten en moet je nieuwe dingen proberen.* (PKU, patiënt, Provincie Limburg, België)

Soms lijkt contact overbodig of ongewenst voor de patiënt, maar omdat het deel uitmaakt van de organisatie bestaat de mogelijkheid om, indien nodig, toegang te krijgen tot andere zorg of ondersteuning.

Ja, en ik heb ook een diëtiste en een psycholoog. Met de diëtiste heb ik vooral mailcontact. ***De psycholoog zie ik minder vaak, ik weet het ook niet, maar ik denk dat die deel uitmaakte van het team.*** (Galactosemie, patiënt, Provincie Luik, België)

Wat ook het ***voordeel is van die conventie, we hebben multidisciplinair team samengesteld en voor de mensen is dat kosteloos.*** *Ze kunnen mij (diëtist) en de psycholoog en sociaal werker allemaal kosteloos zien. Het enige wat ze moeten betalen is de dokter.* (Metabole ziekten, diëtist, Provincie Limburg, België)

Soms, zeker bij begeleiding van kinderen en jongeren, gaat de aanpak van multidisciplinaire consulten verder dan de louter medische sfeer en is er soms sprake van of wordt er een beroep gedaan op pedagogisch personeel dat voeling heeft met de patiënt om tot een overkoepelend overzicht te komen van de ontwikkeling van het kind in ruimere zin, en niet alleen wat de medische aspecten betreft. Uit de interviews bleek dat er, zeker in het geval van ziekten bij kinderen, vaak een samenwerking bestaat tussen universitaire ziekenhuizen/expertisecentra met centra die gespecialiseerd zijn in het monitoren en begeleiden van de ontwikkeling van kinderen. In het geval van Duchenne vermeldden zowel het Nederlandse als het Vlaamse multidisciplinaire team dat de teamleden naar de scholen van de jongens gaan om met het onderwijspersoneel te praten (toegelicht in Hoofdstuk 4 - Praktische, financiële en wettelijke aspecten, Onderdeel *5. Toegang tot onderwijs*).

> ***Een of andere bespreking was dat met maatschappelijk werk, met de psycholoog, met de revalidatiearts, met de klassenassistent, met de onderwijzeres.*** *En een keer in de zoveel tijd kwamen die bij elkaar en dan gingen we evalueren hoe is het met Mijn zoon. Lichamelijk, sociaal, psychisch. En dat werd eigenlijk altijd besproken en er werd een plan van aanpak gekeken, wat gaan we doen. Er werd wel altijd, dat moet ik zeggen, dat was wel altijd goed.* (Duchenne, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

Patiënten en naasten benadrukten vaak de administratieve ondersteuning (van een maatschappelijk werker) die ze kregen: niet alleen om te helpen bij verzoeken tot terugbetaling of goedkeuring, maar ook om advies te geven bij aanvragen voor ondersteuning of om ouders keuzes te helpen maken om de balans tussen werk en privéleven te vergemakkelijken. Het is duidelijk te zien dat wanneer mensen dit soort ondersteuning aangeboden kregen, ze dat op prijs stelden en wanneer het niet werd aangeboden of ermee werd gestopt, ze dat als lastig ervoeren. Er werden talrijke ervaringen over de medische opvolging gedeeld, maar het is duidelijk dat sociale en administratieve begeleiding voor de opvolging van de patiënt een duidelijke toegevoegde waarde is om naasten en patiënten te helpen.

Het is bewijs van een holistische benadering van het organiseren van zorg die beantwoordt aan de noden van de patiënten.

> *Wij hebben een **maatschappelijk medewerker, die van groot nut is bij de vele administratieve handelingen**, toelagen enzovoort, het organiseren van hulp aan huis, enzovoort.* (Huntington, zorgverlener, Provincie Luik, België)

> *Een sociaal assistente, dat is dan iemand die mee de **administratie met de mensen opvolgt, verhoogde kinderbijslag bijvoorbeeld of als een ouder langer thuis wil blijven om voor het kind te zorgen en terugbetaling van de producten** en dergelijke, dat volgt zij op.* (Metabole ziekten, diëtist, Provincie Limburg, België)

De zorgverleners die de multidisciplinaire zorg voor patiënten en naasten coördineren of eraan deelnemen, benadrukten dat er nood is aan meer financiële steun om teams uit te breiden en personeel aan te werven, zoals kinesisten (gespecialiseerd in bepaalde zeldzame ziekten), psychologen, logopedisten, diëtisten en administratieve assistenten.

> *Deze complexe zorg zou breder kunnen worden aangeboden. **De enige manier om dat te doen is door het op een doordachte manier te financieren.** Dat is het eerste. En natuurlijk kan je op de behoeften inspelen, dat doen we ook, maar het is niet zo uitgebreid zoals we dat hier kunnen doen. En zo'n multidisciplinaire zorg zou eigenlijk goed zijn.* (Neuroloog, regio Aken, Duitsland)

De deelnemende zorgverleners deelden wel enkele opmerkelijke waarnemingen over de multidisciplinaire zorg die in hun regio wordt aangeboden in vergelijking met een andere aangrenzende regio. Terwijl een Nederlandse arts opmerkte dat hun multidisciplinaire (en extramurale) aanpak uniek is in vergelijking met die in het buitenland, benadrukte een Vlaamse arts hoe Nederlandse zorgverzekeraars eigenlijk profiteren van Nederlandse patiënten die voor een consult naar België gaan, aangezien zij slechts één consult vergoeden en niet één bij elk van de verschillende zorgverleners. Grensoverschrijdende mobiliteit van patiënten en de rol van zorgverzekeraars en zorgverleners worden besproken in Hoofdstuk 6 - Grensoverschrijdende aspecten.

> *En dat heeft er voor een groot deel ook mee te maken dat de vorm van **zorg die wij in Nederland kunnen bieden, hè, met die extramurale eigenlijk multidisciplinaire zorg, die is er in het buitenland gewoon niet**.* (Huntington, neuroloog, Zuid-Limburg, Nederland)

> ***De multidisciplinaire zorg die wij hier aan de Belgische patiënten leveren, die kunnen we eigenlijk in principe niet leveren aan de patiënten uit Nederland.** We doen dat uiteraard wel, maar dat werkt niet juist hé. De zorgverzekeraars uit Nederland komen daar goedkoop mee weg, dat is maar een raadplegingske.* (Metabole zorgverlener, Limburg, België)

4.4 TALRIJKE BEZOEKEN EN CONTACTEN

Voor sommige zeldzame ziekten is de frequentie van bezoeken aan zorgverleners zeer hoog na de diagnose en bij het begin van de behandeling, terwijl voor andere ziekten (degeneratieve, zoals Huntington) de frequentie in de loop van de jaren zal toenemen. Metabole en hematologische ziekten beginnen met zeer intensieve opvolging na de diagnose totdat er een ritme wordt gevonden in het dieet of de behandeling met geneesmiddelen. Als het eenmaal is gestabiliseerd, wordt het aantal bezoeken vaak teruggebracht tot een beschreven hoeveelheid uit een protocol of conventie. Vaak wordt bij de start van de behandeling ook intensief gezocht naar een evenwicht tussen het bezoeken van eerstelijnszorgverleners en het expertisecentrum.

De eerste twee jaar hebben we eigenlijk elke drie maanden een datum vastgelegd; we kwamen met andere woorden om de drie maanden samen. Het eerste halfjaar zelfs/aanvankelijk om de twee weken. ***In het begin zat er dus minder tijd tussen de controleafspraken, ze volgden elkaar snel op.*** *... Even denken. Inderdaad, toen elke drie maanden en sinds anderhalf jaar heb ik elk half jaar een afspraak.* (CML, patiënt, regio Aken, Duitsland)

Om de 6 weken *bij de huisarts laten controleren. En om de 3 maanden bij de oncoloog. Toen het gestabiliseerd was. In het begin niet. Toen zijn we wel tot 3 keer per week moeten gaan.* (CML, patiënt, Provincie Limburg, België)

*Ja. Dat is ook opgelegd vanuit die metabole conventie, dat ze 4 keer****… de kinderen hè, de volwassenen niet maar de kinderen moeten 4 keer per jaar komen.*** (Metabole ziekten, diëtist, Provincie Limburg, België)

Vervolgens in het vervolgtraject op het multidisciplinaire spreekuur met een lage frequentie ***gemiddeld één keer per jaar.*** (Duchenne, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

Er zijn ook mensen die ongerust zijn en dan raden wij aan om jaarlijks een keer naar de neuroloog te gaan van de Huntington raadpleging om te zien of dat ze misschien al tekens hebben. ***Er zijn mensen die om de 2 jaar gaan, die om de 5 jaar gaan. Er zijn mensen die 1 keer gaan. Er zijn mensen die nooit gaan****. Dat hangt van de mensen zelf af hè want ze zijn niet ziek hè. Je kan niemand verplichten om te komen.* (Huntington, geneticus, Provincie Limburg, België)

Om de 6 maanden *bij, nu ja, bij de neuroloog, dan doet die periodiek een test, testen gedaan. En hij ziet ook naar de evolutie eh.* (Huntington, patiënt, Provincie Limburg, België)

Natuurlijk kunnen in het vroege stadium na de diagnose de talrijke bezoeken aan zowel eerstelijnsspecialisten als expertisecentra een grote tol eisen van de familie van de patiënt met een zeldzame ziekte bij het vinden van een evenwicht tussen zorgverantwoordelijkheden en hun professionele leven. Met name wanneer de patiënten jonge kinderen zijn die op een bepaald moment vaak deelnemen aan een klinische proef of onderzoek, wat ook leidt tot talrijke bezoeken aan zorgverleners. Dat werd vastgesteld bij jongens met Duchenne en kinderen met een metabole ziekte in Belgisch Limburg.

Kine drie keer per week… Ja het is ook elke drie maanden naar Leuven rijden en ja… in de tijd van mijn loopbaanonderbreking was dan iedere week met onze zoon naar Leuven, dat heeft bijna 3 jaar geduurd*. Ja. Ik wou terug gaan werken. Ik kreeg alle dagen, behalve maandag. Ik zei, maar ik moet maandag vrij hebben. Dat gaat niet. Alle dagen behalve maandag.* (Duchenne, naasten, Provincie Limburg, België)

Maar dat is vrij typisch dat het in die leeftijdsfase tussen 5 en 12 gebeurt dus veel van die kinderen zitten daar ook echt in de ***klinische studies****, wat maakt dat we ze ook wel nog vaker zien dan eigenlijk die gewone klassieke raadplegingen.* (Duchenne, neuroloog, Provincie Limburg, België)

De organisatorische beschrijving van een zeldzame ziekte-opvolging kan worden vastgelegd in een conventie of protocol, maar zorgverleners geven aan dat de individuele aard of voorkeuren van de patiënt meer contacten of bezoeken niet uitsluiten. Vaak is er ook een opvolging door eerstelijnszorgverleners, maar dat wordt misschien niet voldoende of geruststellend geacht voor patiënten die nood aan meer informatie hebben. Dat onderstreept echter wel het belang van een goede uitwisseling van informatie tussen de verschillende zorgverleners die betrokken zijn bij de opvolging van een patiënt.

Soms op een maand ga ik vijf of zes keer naar een dokter. De hematoloog zie ik maar om de drie maanden… Bij mijn ziekenhuis, omdat het een universitair ziekenhuis is, heb ik een noodnummer, ***dus ik mag bellen wanneer ik wil. Maar de standaard procedure is, wij worden maar op de drie maanden opgevolgd****. Als we*

zelf geen stappen ondernemen, we doen zelf niks, dan is er gewoon een tijdspanne van drie maanden. En dat is vrij lang. Vind ik. Dus de begeleiding zou beter moeten zijn. (PV, patiënt, Provincie Limburg, België)

Ja. ***De thuiskinesist wordt altijd gecontacteerd na elke raadpleging. Twee keer per jaar is er een advies. Ze hebben onze ook telefoonnummers****. Zij weten, wij mogen ook voor alle vragen, als er iets is of moet bijgestuurd worden mogen zij ons hier contacteren.* (Duchenne, kinesist, Provincie Limburg, België)

Zoals hierboven al is benadrukt, kan de multidisciplinaire organisatie van de behandeling van patiënten met een zeldzame ziekte een groot aantal specialismen omvatten. Een dergelijk groot aantal zorgverleners die bij de behandeling betrokken zijn, kan ervoor zorgen dat patiënten of naasten zich overweldigd voelen, zoals in de twee laatste citaten wordt aangegeven. In beide citaten wordt aangegeven dat het vermoeiend kan zijn om verschillende specialisten op één dag te raadplegen als het verhaal moet worden herhaald of als er geen vooruitgang mogelijk is.

Maar ik heb zoiets, een paar maanden geleden zijn we daar geweest, ***we hadden eerst die dokter, toen die dokter, toen die dokter, en we zijn naar buiten gegaan, we waren allebei gebroken****.* (Rett, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

Alles op 1 dag in 1 consultatie. *Dan ben je daar toch wel een paar uren. Dat is soms ook denk van voor hun is dat niet zo evident. En als ze ouder werd begon ik daar ook moeite mee te krijgen want* ***ik had geen goesting meer om 700 keer mijn verhaal te doen.*** *En dan moest de ergo niet meer komen om te zien of ze een blokje kon stapelen. Want dan denk ik, die fase zijn we voorbij. En dat hadden ze dan op de lange duur ook wel begrepen. Op een bepaalde leeftijd doet dat er niet meer toe.* (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

4.5 MOMENTEN VAN OVERGANG TUSSEN DE LEVENSFASEN (EN VOORTZETTING VAN ZORG)

Veel van de zeldzame ziekten worden gediagnosticeerd tijdens de kindertijd maar bij het bereiken van de volwassenheid, wanneer de patiënt wordt overgeplaatst naar diensten voor volwassen, veranderen de betrokken zorgdiensten of zorgverleners vaak (verplicht). De emotionele en psychologische effecten van een dergelijke overgang naar volwassenheid worden besproken in Hoofdstuk 5 - Psychosociale aspecten, Onderdeel *5. Overgang tussen de levensfasen.* In dit onderdeel wordt ingegaan op de ervaringen die de zorgcoördinatie op zo'n moment van overgang, specifiek naar de volwassenheid, evalueren: of er sprake is van een gestroomlijnde procedure of dat patiënten en naasten een nieuwe zoektocht of odyssee beginnen.

Overgangsgerelateerde zorgcoördinatie wordt meer besproken door zorgverleners dan door patiënten of naasten (uitgewerkt in het Codeboek - Appendix 3 - of Tabel 16 van dit Hoofdstuk), zowel door het aantal referenties als door deelnemers. Het is verrassend genoeg -in deze studie- een onderwerp dat interessanter is voor zorgverleners dan voor patiënten of naasten.

Dat valt samen met de vaststelling dat veel zorgverleners zich bewust zijn van het gebrek aan expertise in de evolutie van de medische noden van patiënten, zowel omdat patiënten tegenwoordig vaak de eerste generatie patiënten zijn met een zeldzame ziekte die te maken hebben met een stijgende levensverwachting als gevolg van de vooruitgang in geneesmiddelen, behandeling en zorg, als omdat in het gezondheidszorgsysteem een duidelijk onderscheid wordt gemaakt tussen pediatrische en volwassen gezondheidszorg, wat inhoudt dat specialisten vaak pas later in het leven van een patiënt met een zeldzame ziekte contact met hen krijgen.

Door die taakorganisatie zijn kinderartsen vaak de belangrijkste zorgverlener in het zorgpad tot aan de volwassenheid, wat de ervaring beperkt van zorgverleners met specialismen waarbij alleen volwassen patiënten met een zeldzame ziekte worden behandeld. Daardoor kunnen ze geen expertise opbouwen over de zeldzame ziekte in hun specialisme. De aandacht van de zorgverleners voor de overgangsperiode door de levensfasen suggereert dat binnen het gezondheidszorgsysteem op dit moment vaak nog medische zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte vanaf de volwassenheid worden ontwikkeld.

> **Wat op dit moment ontbreekt, is transitie en kennis over gezondheidsproblemen als volwassene** (Silver-Russell, zorgverlener, regio Aken, Duitsland).

> *Dat is zo**, omdat het zeldzame dingen zijn, voor de individuele volwassen specialist is het niet zo evident om daar expertise in te willen verwerven**. En ten tweede, voor mensen is het nog veel minder evident om te gaan naar iemand die toevallig wel volwassene ziet maar daar zo heel veel verder staat van de kinderarts met wel expertise daarin. Dus dat begrijp ik wel maar daar is het … ja, verantwoordelijk van ons als kinderartsen, van onze volwassen collega's daarin ja… daarin te zoeken wie dat daarin de expertise heeft. Dat is het belangrijkste. **Wie heeft er de expertise? Wie wilt ze verwerven?*** (Metabole ziekten, diëtist, Provincie Limburg, België)

> *Omdat **vroeger was het zo dat de patiënten eigenlijk overleden rond 21 jaar**. Dus dat was eigenlijk als kinderarts, kinderneuroloog bijzonder moeilijk om op 18-19 jaar te zeggen: oké, nu moet je nog 2 jaar naar een andere dokter. Nu met verbeterde zorg en met ademhalingsondersteuning, de cardiale betere zorg die we hebben. Ja, we hebben patiënten die 30-35 worden**. **Het is duidelijk dat daar ook een volwassene traject voor moest bedacht worden**.* (Duchenne, neuroloog, Provincie Limburg, België)

> *Er is ook geen leeftijdsstop. We hebben op de Rett-raadpleging ook volwassenen**. **Ik heb er daar inderdaad van in de 40. Nu, omdat er ook niemand anders is die die kan opvolgen. Ik ben kinderarts hè**.* (Rett, kinderarts, Provincie Limburg, België)

Hoewel de medische expertise of het medische traject voor een ziekte misschien nog niet ontwikkeld is, is het op een gegeven moment ingeworteld in het gezondheidszorgsysteem om van pediatrische specialisten naar specialisten voor volwassen over te schakelen. Dat is dus ook het geval voor patiënten met een zeldzame ziekte. Die overstap is logisch door het organisatorische aspect, en de emotionele noodzaak. Zorgverleners wezen erop dat jongvolwassenen de vreemde eend in de bijt worden in een wachtkamer vol kinderen. Die waarneming wordt uitvoering besproken in Hoofdstuk 5 - Psychosociale aspecten, Onderdeel *5. Overgang tussen de levensfasen.*

De levenslange persoonlijke relatie met zorgverleners kan patiënten en naasten aanvankelijk afschrikken om over te stappen. De zorgverleners hebben hen vaak door die moeilijke vroege stadia begeleid waarin een behandeling en routine moet worden opgestart en het leven met een zeldzame ziekte moet worden geaccepteerd. Patiënten en naasten zijn vaak bang om opnieuw te beginnen en nieuwe zorgverleners te leren kennen en hen vertrouwd te maken met alles wat met zichzelf en hun ziekte te maken heeft, hun verhaal opnieuw te vertellen, enz.

> ***Kijk, 20 jaar bij een dokter komen dat kweekt een band.** Ze is er ook echt mee bezig met die aandoening. Nu ga jij naar een volwassenafdeling. Die jongens werden vroeger niet oud dus dat probleem dat deed zich niet voor. Ze zeggen ook: we gaan u nu moeten gaan doorschakelen want als er iets gebeurt met u en je bent volwassen kom je niet meer bij de kinderen terecht en kom je bij de volwassenen. Dus dat is de bedoeling dat zij gaan leren omgaan daarmee.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

Dat was [de diëtiste] en dat werd een vertrouwenspersoon. ***Dat was voor ons meer dan de diëtiste. Die was ook heel begaan. Dat was onze rots in de branding.*** *We konden daar altijd terecht. Ze heeft heel veel voor ons gedaan. Heel veel producten opgezocht. Heel veel contacten gelegd naar samenstelling van de producten.* (Galactosemie, naaste, Provincie Limburg, België)

Ze hebben de indruk dat ze terug vanaf 0 moeten beginnen, dat ze terug heel hun verhaal moeten doen. We hebben nu gemerkt van, als je 2 keer gemeenschappelijke raadpleging doet, dat die barrière om naar het nieuwe te stappen veel kleiner is. *Dus eigenlijk wordt er eerst een beetje gemeenschappelijk gewerkt en dan wordt het overgegeven omdat natuurlijk… de groep wordt groter en groter, dus iemand met een zeldzame aandoening, of dat hij jong of ouder is, iemand die 21+ is, is een heel andere aanpak nodig dan jonge kinderen. Het is daarom dat ook wij er echt op staan dat ze als jong volwassene ook naar een volwassen team gaan. Omdat die dan expertise hebben voor volwassenen en niet voor kinderen.* (Duchenne, kinesist, Provincie Limburg, België)

Zorgverleners proberen de families in de zorgcoördinatie tijdens de overgang *wel* te begeleiden door, zoals in het citaat hierboven vermeld, enkele gezamenlijke consulten te organiseren of, zoals in de citaten hieronder beschreven, de werkelijke overgang ruim van tevoren aan te kondigen, of ervoor te zorgen dat enkele zorgverleners in de multidisciplinaire zorg van de patiënten in het expertisecentrum betrokken blijven (verpleegkundigen, paramedische zorgverleners, administratieve ondersteuning, enz.).

Nee, maar daardoor ***kan het wat vlotter worden aangepakt****.* ***Wanneer ze voor de laatste keer voor opname naar de kinderafdeling moeten, vertellen we hen, dat het de laatste keer zal zijn en dat ze de keer daarop bij de volwassenen terecht zullen komen.*** *Maar het is niet zo, dat ze op de opnamedag opeens tot hun verrassing bij de volwassenen terecht komen, dat komt soms voor, maar we proberen dat wel voor te bereiden,* ***het is dan vooral de verpleegster, die het een beetje in goede banen probeert te leiden en uitleg geeft****.* (Duchenne, zorgverlener, Provincie Luik, België)

Ik kan vertellen hoe het bij ons verloopt. Hoe het idealiter is, maar dat komt zeer dichtbij. En we hebben een goede samenwerking met de neurologen hier op de site. Wanneer patiënten 17 jaar worden, wordt ***een overgangsconsult*** *georganiseerd. Een of twee keer per jaar zie je ze dan eigenlijk bijna als neuropsycholoog en neuroloog samen, en zodra ze 18 zijn, worden ze in de neurologie verder behandeld. (Neuroloog, regio Aken, Duitsland)*

Meest waarschijnlijk ***omdat de diëtisten blijven dezelfde en de administratie blijft hetzelfde. En de artsen? Ja, misschien een andere arts maar ze weten dus binnen hetzelfde gebouw, onder hetzelfde dak, dat geeft dus nog altijd vertrouwen.*** *Ze hebben ook dieet voorschriften en dat weten ze dus eigenlijk het zijn dezelfde diëtiste en zo blijft die continuïteit bestaan omdat het ook een transitie is. Er veranderd dus misschien alleen een arts, dus van een kinderarts naar een internist, maar er is van de ondersteuning en de andere personen van het multidisciplinair team, die blijven hetzelfde.* (Metabole zorgverlener, Provincie Limburg, België)

Momenteel zijn er echter nog verschillende uitdagingen bij het organiseren van een vlotte overgang naar diensten voor volwassenen, en dat wordt zowel door patiënten of naasten als door zorgverleners ervaren. Een eerste uitdaging is het gebrek aan expertise onder zorgverleners over de medische evolutie om een 'pakket' of medisch zorgpad en de nodige zorg voor volwassenen aan te bieden. Een tweede uitdaging is de perceptie van de ouders over het feit dat het moeilijk is opvolging te plannen wanneer er weinig bekend is en over de zorg waarmee ze zich vertrouwd voelden achter te laten.

We hebben er nog niet heel veel van die leeftijd gehad, ***dus het is niet zo dat we een standaard carrousel hebben****. Maar dan nemen we contact op met de internist-endocrinoloog en dragen we sowieso schriftelijk over, en soms, als het nodig is, ook mondeling. En dan krijgen ze hun afspraak daar. Als het nodig zou zijn, als er meerdere problemen zijn, kunnen we een combinatieafspraak maken. Dat we één keer samen de patiënt zien. Zo doen we dat regelmatig voor diabetespatiënten. Maar alleen als daar behoefte aan is.* (Silver-Russell, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

> *Zolang dat [persoon] op [organisatie] was, hadden we daar een vaste kinderarts. En die zat dan in een ziekenhuis in Hasselt en als we iets hadden, we belden naar die en die stond in die kliniek klaar.* ***Maar ze is dat kind ontgroeit en als je nu op spoed terecht komt, je komt niet meer op die kinderafdeling terecht. De overgang naar de volwassenen, daar mochten ze u als ouders ook beter in bijstaan.*** *Want als je jarenlang een traject met bepaalde mensen aflegt en dat wordt dan eigenlijk gestopt, [persoon] is medisch altijd vrij ok geweest. Dus ik had ze ook niet altijd nodig. Ik had ze nodig voor dat gedrag en daar voelde precies niemand zich echt voor geroepen, zelfs niet de Rett expert gelijk dokter [persoon]. Ik kon daar niet echt weg mee. Dus daar blijven we mee op onze honger zitten.* (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

Terwijl de coördinatie van zorg gedurende de overgang na de kindertijd vaak nog niet helemaal vastligt, brengt de vooruitgang in de medische behandeling de volgende uitdaging qua overgang –een die momenteel vaak nog minder voorkomt- namelijk die naar hogere leeftijd. Dat is niet alleen het geval voor hematologische ziekten, maar ook voor neurologische ziekten, zoals Huntington, die vaak op latere leeftijd optreden. Het kan nog uitdagender zijn om passende zorg en zorgfaciliteiten te vinden die rekening houden met zowel de hoge leeftijd als (aftakeling door) de zeldzame ziekte, zoals werd vermeld door zorgverleners en Huntington-patiënten.

4.6 ZORGPAD, RICHTLIJNEN OF PROTOCOL

> ***Dat vind ik altijd heel lastig, want wat is dan de definitie van een zorgpad?*** (Duchenne, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

Het EMRaDi-project hanteerde een brede definitie van het zorgpad voor patiënten met een zeldzame ziekte[61] om de noden van deze patiënten zo uitgebreid mogelijk te onderzoeken in de verschillende stadia en aspecten van hun leven om de best mogelijke kwaliteit van leven te garanderen. Het bovenstaande citaat benadrukt echter al een terminologieprobleem en een duidelijk gebrek aan gemeenschappelijk begrip van wat *een zorgpad* inhoudt voor verschillende deelnemers, laat staan in verschillende regio's.

Woorden als ‘zorgpad’, ‘richtlijn’ of ‘protocol’ werden door de deelnemers door elkaar gebruikt. Maar in het algemeen kan het volgende worden gezegd: ‘protocol voor de zorg’ beschrijft meestal hoe de zorg of behandeling binnen een ziekenhuis of door een zorgverlener op microniveau wordt georganiseerd, terwijl ‘richtlijnen’ eerder worden gebruikt als omvattend advies over het diagnosticeren en behandelen van een zeldzame ziekte en het informeren van patiënten. ‘Zorgpad’ werd door zorgverleners vaak op een beperktere medische manier begrepen, terwijl patiënten en naasten het breder interpreteerden en alle aspecten van hun leven mee opnemen en zelfs een soort 'handleiding' wensen te krijgen over hoe heel hun leven met de ziekte eruit zal zien.

In het algemeen, zoals uit de onderstaande tabel blijkt, was dat een onderwerp dat meer door zorgverleners dan door patiënten of naasten werd besproken. Dat kan komen doordat de vraag naar het bestaan van een zorgpad voor de zeldzame ziekte expliciet aan zorgverleners werd gesteld. Slechts 12 van de 62 deelnemende patiënten of naasten haalden het onderwerp aan, meestal om te benadrukken dat er geen officieel zorgpad is of om ervaringen met protocollen voor de zorg in detail te beschrijven. De meeste deelnemende zorgverleners haalden het onderwerp aan en beschreven verschillende ervaringen, hoewel de heersende categorie ervaring toch suggereert dat er geen officiële

[61] De volledige definitie van het zorgpad voor patiënten is opgenomen in Hoofdstuk 1 - Methodologie, Onderdeel *1.2 Onderzoeksvraag*.

zorgpaden voor zeldzame ziekten bestaan (‘geen officieel zorgpad’ werd 43 keer genoemd in interviews met zorgverleners).

Tabel 26 - Ervaringen van patiënten of naasten en zorgverleners met zorgpad, richtlijnen of protocol

	Patiënten/naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11538)
Zorgpad, richtlijnen of protocol	12	49	32	153
Naleven van internationale richtlijnen	0	0	11	25
Bestaan van richtlijnen	2	3	16	29
Geen officieel zorgpad	9	24	22	43
Protocol voor de zorg	5	18	12	23

4.6.1 PROTOCOL EN RICHTLIJNEN: LOKAAL EN INTERNATIONAAL

Beschrijvingen waarin de term ‘protocol voor de zorg’ werd gebruikt, werden vaak gebruikt in interviews over metabole en hematologische ziekten om de organisatie van de zorg of behandeling binnen een ziekenhuis of door een zorgverlener meer op een micro- en praktisch niveau te beschrijven. Er werd vaak expliciet gezegd dat ze niet universeel zijn, maar gericht op de dagelijkse realiteit, of visie over het organiseren van de (omvattende) zorg op lokaal-regionaal vlak.

> *We hebben een soort van protocol, waarin het zorgpad en de verschillende etappes worden omschreven, dat hebben we voor fenylketonurie. Voor Galactosemie hebben we een protocol, maar dat is meer op medisch gebied, terwijl het bij fenylketonurie echt om een psychosociaal protocol gaat,* ***maar dit is een protocol, dat vooral op onze zienswijze is afgestemd****, […]het is een zorgpad, dus het is ook afhankelijk van* ***de lokaal-regionale aanpak, het is geen wetenschappelijk protocol, dat een universele richtlijn inhoudt voor de behandeling van fenylketonurie. Het is een protocol, dat een beschrijving geeft van onze aanpak, onze visie op de medische behandeling van die patiënten.*** *(Metabole zorgverlener, Provincie Luik, België)*

In bovengenoemd citaat wordt beschreven hoe de zorgverlener en het ziekenhuis een visie ontwikkelen op de begeleiding per ziekte, en hoe dat min of meer allesomvattend is volgens de ziektespecifieke noden, maar meestal geen universele manier is om begeleiding op te zetten. Sommige patiënten met hematologische ziekten, vaak PV-patiënten, die de term ‘protocol’ gebruikten, bedoelden daarmee echter wel een meer gestandaardiseerde of strikt wetenschappelijke manier om patiënten te behandelen die minder ruimte laat voor individuele begeleiding.

> *Ik heb het gevoel nu dat ik, ja, dat ik eigenlijk tussen wal en schip val…* ***je hebt dàt [een ziekte]en je wordt behandeld voor de symptomen, ze hebben daar een protocolletje voor opgesteld van 10 jaar geleden en we behandelen conform dat protocolletje*** *terwijl er misschien betere inzichten zijn. Dat mis ik gewoon. (PV, patiënt, Zuid-Limburg, Nederland)*

> *Zij hebben hun protocol. Ik snap dat heel goed. Zij hebben hun cijfertjes, en die cijfertjes zeggen, een consultatie om de drie maanden, dat is voldoende. Hebben wij tussendoor problemen, dan moeten we ofwel naar de huisarts gaan, of wij moeten contact opnemen per mail…****Maar de standaard procedure is, wij worden maar op de drie maanden opgevolgd. En dat is vrij lang vind ik, dus de begeleiding zou beter moeten zijn.*** *(PV, patiënt, Provincie Limburg, België)*

‘Richtlijnen’ als term werd meer gebruikt om een soort (internationaal compromis) best practice of standaard manier van het opsporen en behandelen van een zeldzame ziekte te beschrijven. Ook hier waren de ziekten waarvoor deze terminologie werd gebruikt vaak metabole en hematologische

ziekten. Gestandaardiseerde werkwijzen zijn vaak welkom voor een pathologie om te beschrijven hoe vaak en waar patiënten moeten worden opgevolgd, of om een procedure voor genetische tests vast te leggen. Het is duidelijk dat zorgverlener over de grens kijken om informatie uit te wisselen en zich door dergelijke richtlijnenlaten inspireren.

> *Ah, dat is **een internationaal comité met experten** die daar veel en lang over vergaderd hebben en die dan die richtlijnen hebben vastgelegd, o.a. dat minderjarige niet mogen getest worden, o.a. het verloop van die procedure preventieve testing. Ja… wat heel belangrijk is in die richtlijnen, dat is dat het eigenlijk altijd de patiënt is die beslist.* (Huntington, geneticus, Provincie Limburg, België)

> ***In de oncologie wordt dat eigenlijk zeer goed gedaan.** In de hematologie is het zo dat de, het zijn vaak chronische ziekten, zoals de sikkelcelziekte. Er is bijvoorbeeld ook een richtlijn die informatie geeft over de manier **waarop patiënten regelmatig worden onderzocht. Welk onderzoek** (*Hematologist, regio Aken, Duitsland)

> ***CML kan door elke hematoloog in elk ziekenhuis behandeld worden** ware het niet dat er nu heel recent **een nieuwe richtlijn** is waarin wel de opmerking staat dat de hematoloog in kwestie wel affiniteit voor die ziekte moet hebben. En dat heeft niet iedereen. Lees: eigenlijk een bepaald volume moet hebben, waarbij niemand weet wat het goede volume moet zijn…* (Hematoloog, Zuid-Limburg, Nederland)

Uit het laatste citaat wordt duidelijk hoe dergelijke richtlijnen kunnen specificeren waar zeldzame ziekten het beste kunnen worden behandeld. Het bestaan van richtlijnen voor zeldzame ziekten werd met zorgverleners besproken, zij gaven de indruk dat de richtlijnen vaak op Europees of internationaal niveau worden vastgesteld. Een arts omschreef het als volgt: de pathologie is hetzelfde, ongeacht waar de patiënt zich bevindt. Hoewel het gebruik van gemeenschappelijke internationale principes voor een zeldzame ziekte onmiskenbaar werd ondersteund, is een regionale vertaling nodig, om deze in het gezondheidszorgsysteem te passen. Soms blijven er verschillende interpretaties bestaan, bijvoorbeeld in het geval van Galactosemie. In België wordt het dieet vanaf de volwassenheid strenger geïnterpreteerd dan aanbevolen in de internationale richtlijnen, aangezien zorgverleners meer wetenschappelijk onderzoek willen om de internationale richtlijn te ondersteunen.

> *Vanuit het Europees maar **misschien wel vertaald naar het Belgisch niveau, omdat het niet altijd zo is dat hetgeen in internationale studies en in de guidelines wordt gezegd dat we daarom kunnen implementeren op ons eigen niveau. Daar moeten we dus daar tot een consensus toe komen**. Zoals ik zei van die Galactosemie bijvoorbeeld, daar moet tot een consensus komen hoe willen wij dat naar dieet verder invullen en goed onderbouwen waarom wij het zo doen. Omdat de internationale guidelines zegt: 'doe maar, vanaf een bepaalde leeftijd laten we het los'.* (Metabole zorgverlener, Provincie Limburg, België)

Eerder in dit hoofdstuk werd de samenwerking tussen patiëntenverenigingen en zorgverleners op het gebied van zeldzame ziekten al aangehaald, maar de interviews lijken te suggereren dat internationale richtlijnen voor zeldzame ziekten vaak het resultaat zijn van een samenwerking tussen patiëntenverenigingen en zorgverleners, vooral in Nederland. Patiëntenverenigingen moedigen zorgverleners meestal aan en stimuleren hen soms om samen te komen en consensus te vinden over grote principes voor een zeldzame ziekte. Ook op regionaal niveau is het duidelijk dat patiëntenverenigingen, in hun zoektocht om de informatie over zeldzame ziekten te optimaliseren, liever generaliseerbare informatie publiceren.

> ***Je hebt Duchenne Parent Project Nederland, België, Engeland, Spanje, Italië en zij zijn heel vaak daar de voortrekkers van die artsen uitnodigen en die dan toch eens zeggen van kijk, het moet terug herwerkt worden of het moet bijgevuld worden**. Die zijn heel nauw betrokken bij het in kaart brengen van wat nodig*

is voor kinderen met Duchenne of volwassene met Duchenne. Die oudervereniging, Duchenne Parent Project, speelt eigenlijk een heel belangrijke rol in de zorg van kinderen met Duchenne. (Duchenne, kinesist, Provincie Limburg, België)

Ja ***dat is een initiatief geweest van [patiëntenvereniging] en die heeft aan een aantal professionals gewoon de opdracht gegeven om die zorgpaden te ontwikkelen voor meerdere erfelijke metabole ziekten*** *maar PKU en Galactosemie zijn twee er van. Daar is een zorgpad versie voor patiënten, zorgpad versie voor professionals die zijn op de vks site te downloaden.* (Metabole zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

Nee, het was niet zo van, oh Silver-Russell, dat en dat en dat, nee. Zo'n plan ligt er niet. Het plan heb ik eigenlijk gekregen via die vrouw met die dochter met die stichting… Naar conventies gaan waar die Amerikaanse arts uitleg gaf ***en dan proberen met dat plan, dat [de behandeling]hier geregeld te krijgen***. (Silver-Russell, patiënt, Zuid-Limburg, Nederland)

4.6.2 ZORGPAD: MEDISCH, ONBESTAAND EN ALLESOMVATTEND

Uit bovengenoemd citaat over naasten die via patiëntenverenigingen op zoek zijn naar expertise en behandelingsmogelijkheden blijkt de wens van patiënten en naasten om op een omvattendere manier informatie te krijgen over hun ziekte en het leven met de ziekte. Uit Tabel 26 blijkt dat patiënten of naasten en zorgverleners het vaakst ervaren dat er geen zorgpad bestaat.

Een terugkerend thema in de ervaringen van zorgverleners is dat het, gezien de zeldzaamheid van een ziekte en de zeer uiteenlopende vormen die een ziekte kan aannemen, moeilijk is om absolute zorgpaden op te zetten. De zorgverleners die dergelijke patiënten behandelen, beschikken over de expertise om zorgpaden te formuleren. De expertise bevindt zich dus in expertisecentra, wat in het onderstaande citaat duidelijk wordt vermeld door een zorgverlener van een lokaal ziekenhuis:

Nee, er is geen specifieke werking voor zeldzame aandoeningen. Ten eerste, omdat we er fundamenteel van overtuigd zijn ***dat heel zeldzame dingen, dat die best gezien worden door diegene die daar meer ervaring in hebben. En ten tweede, ze zijn zeldzaam. Ik kan daar moeilijk een specifiek pad voor opstellen omdat je ze eigenlijk zelden ziet.*** (Neuroloog, Provincie Limburg, België)

Zelfs bij expertisecentra beschrijven zorgverleners een zorgpad voor de geselecteerde zeldzame ziekten vaak niet. Door een betere kennis van de medische aspecten van een ziekte kan beter worden omgegaan met de medische aspecten van patiënten en kan een soort zorgpad met hen worden gepland. Uit de onderstaande citaten blijkt echter dat het zorgpad zoveel mogelijk moet worden gefocust op de noden van patiënten, en daarnaast bestaat de nood aan meer onderzoek door zorgverleners om tot een beter begrip van de ziekten te komen, bijvoorbeeld met betrekking tot ontwikkeling, overgangen naar andere levensfasen en beslissingen over het einde van het leven. Vooral bij ziekten als Duchenne, Rett, Silver-Russell en Huntington is een zeer persoonlijke begeleiding nodig.

10 jaar geleden was er niets op de markt, ook niet in onderzoek. Dan was er eigenlijk niets van hoop dat je kon geven. Nu wordt er effectief aan de mensen gezegd van, kijk het is een ziekte die op dit moment nog ongeneesbaar is maar ***het is wel volop in onderzoek en ook de goeie klinische zorg, eigenlijk die klinische ondersteuning door de verschillende disciplines*** *bij de psycholoog, ergotherapeut, diëtiste, kinesiste en dan de orthopedist, cardioloog, de longarts en dan de kinderneuroloog.* ***Door daar een heel goed zorgpad voor uit te tekenen met heel dit team, zien we ook wel dat de levenskwaliteit maar ook de levensverwachtingen van onze patiënten enorm is gestegen de laatste jaren****. (Duchenne, kinesist, Provincie Limburg, België)*

Ja, dat je een bepaald zorgpad kan voorstellen, zo in het luchtledige, dan denk ik is zeer moeilijk. ***Je moet toch altijd zeer patiëntgericht kijken wat de noden zijn. ….wat heeft dat kind hier eigenlijk nodig? Of wat hebben die ouders nodig?*** *Is daar nood aan kinderpsychologische ondersteuning? De patiëntenvereniging, is dat aangewezen? Dat wordt dan altijd wel ter sprake gebracht maar er wordt eerst wel geluisterd naar wat de vraag is van de mensen en wat hun specifieke nood is.* (Neuroloog, Provincie Limburg, België)

Er is geen vastliggend zorgpad voor Rett. Per kind of volwassene wordt besproken wat verstandig is *als te plannen onderzoek bij een opname of als controlefrequentie.* (Rett, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

*Ik had een keer een adviserend geneesheer van een zorgfonds, die tegen me zei: "****Als we erin zouden slagen om oplossingen te vinden voor het zorgpad van een Huntington-patiënt, dan zouden we voor bijna alle ziekten oplossingen kunnen vinden*** *of in ieder geval voor veel patiënten of personen met een handicap, want er zijn zoveel dingen waar men aan mee kan doen, het is zeer ingewikkeld...* (Huntington, medewerker bij een patiëntenvereniging, Provincie Luik, België)

Terwijl zorgverleners steeds beter aan de medische noden van patiënten kunnen beantwoorden, geven patiënten en naasten *wel* aan dat ze een omvattender beeld van hun zorgpad missen, zowel in het beginstadium na de diagnose als gedurende meerdere periodes in hun leven. Het idee van een omvattende handleiding over het leven met de ziekte zou interessant zijn. Voorspelbaarheid over administratieve aspecten (medische hulpmiddelen, aanvragen, rechten), persoonlijke ontwikkeling en beroepsmogelijkheden zijn enkele onderwerpen waarover patiënten en naasten meer informatie en begeleiding van hun zorgverlener zouden willen krijgen. Ze verwachten dat zorgverleners met expertise op het gebied van een zeldzame ziekte hen die informatie proactief kunnen geven. Het risico bestaat, zoals uit onderstaande citaten blijkt, dat de persoonlijke capaciteiten van naasten en patiënten bepalend worden voor de kwaliteit van de zorg en het leven wanneer begeleiding op andere dan medische aspecten onderbelicht blijft, waardoor patiënten en naasten mogelijk ook overbelast raken, niet geïnformeerd zijn of geen gebruik maken van hun rechten.

*Maar ik weet niet achter 2 jaar wat [zoon] nodig heeft****. Er zijn wel mensen die al heel veel jongens gezien hebben en die het wel weten en die toch wel zeggen: rond die tijd ga je dat nodig hebben. Help die ouders daar dan mee.*** *Nee. Dan moet je dat gaan aanvragen en dat zit je eigenlijk een jaar of anderhalf zonder.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

… maar als je niet assertief genoeg bent of misschien niet mondig, dan kom je nergens. Dat vind ik een groot probleem. Want als je extra hulp nodig hebt, dan heb je soms ook niet de moed om het allemaal te gaan vragen. Maar dat is zo complex. ***Er is zo nooit een volgorde van doe dit een keer, doe dat een keer. Het is maar omdat je dingen ontdekt en zelf het initiatief neemt dat daar een diagnose op wordt geplakt en al dan niet behandelingen****. Dat vind ik jammer eigenlijk. … Er is niemand die dat zegt van heb je dat blad bij? En ik ben ook niet zo, dat doe ik niet. Ik ben te weinig misschien financieel bezig, dat ik zeg van heb ik hier recht op…* (Galactosemie naaste, Provincie Limburg, België)

5 TOEGANG TOT ZORG: ZORGCOÖRDINATOR

Aan het begin van dit hoofdstuk werd in Tabel 16 geïllustreerd hoe zorgverleners het eerder hadden over ervaringen met samenwerking tussen zorgverleners, terwijl patiënten en naasten eerder ervaringen deelden over wie ze als coördinator van hun zorg willen of wie dat daadwerkelijk doet. De bevinding van de literatuurstudie[62] over zorgcoördinatie wees op een hoge mate van zelfcoördinatie

[62] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project.

van de zorg, wat zou kunnen verklaren waarom de zorgcoördinator de meest besproken categorie is door patiënten en naasten, en slechts de derde meest genoemde categorie door zorgverleners.

Met een zeldzame ziekte worden gediagnosticeerd, houdt niet alleen een levensveranderende, en levenslange verandering in, maar ook dat patiënten en naasten niet alleen medische aspecten behandelen, maar ook informatieve, praktische en psychosociale noden en uitdagingen die vaak onbekend of niet onderzocht zijn. In het deel over samenwerking werd benadrukt dat er voor de geselecteerde ziekten steeds beter wordt beantwoord aan de complexe medische noden om toegang te krijgen tot een diagnose en behandeling of zorg, maar dat er tegelijkertijd nog steeds geen sprake is van een omvattend zorgpad voor patiënten waarbij ook de andere aspecten van een leven met de ziekte worden behandeld.

5.1 MEDISCHE ASPECTEN: HET VOORTOUW NEMEN

Hoewel eerstelijnszorgverleners zoals huisartsen cruciaal zijn voor de toegang tot zorg, bleek de expertise van deze zorgverleners te beperkt om een leidende rol op zich te nemen in de medische of overkoepelende begeleiding van families getroffen door een zeldzame ziekte. De medische noden en aspecten van het zorglandschap blijken zeer divers te zijn, zelfs wanneer er een multidisciplinaire aanpak wordt gehanteerd. Een holistische kijk op de zorg voor families getroffen door een zeldzame ziekte vormt vaak de basis van het multidisciplinaire team of de consulten die worden aangeboden om aan de complexe noden van patiënten te beantwoorden. De uitdaging is dat er binnen zo'n team een duidelijk ankerpunt moet zijn voor de families gedurende het hele leven en de zorg voor de patiënt.

> *Om nu aandacht aan 'tussengebied' te besteden en verlies aan informatie te vermijden, worden* ***multidisciplinaire teams opgericht. Dergelijke aanpak is verrijkend maar soms moeilijk te bepalen wie de eindverantwoordelijkheid en coördinatie opneem****t (Huntington, psychiater,* Provincie Limburg, België*)*

> *We zeggen echt: kijk, we hebben die diagnose maar we zijn hier met een heel team. zij hebben eigenlijk de indruk van,* ***wij gaan naar iedereen voor onderzoeken maar de eindbespreking wordt door 1 arts gedaan****.* (Duchenne, neuroloog, Provincie Limburg, België)

Bovenstaande citaten illustreerden die uitdaging, en ook de oplossing door binnen het multidisciplinaire team een coördinator aan te stellen om de samenwerking tussen zorgverleners te verzekeren en de familie op een gecentraliseerde manier te informeren. Een ander voordeel van zo'n team is dat een psycholoog, een paramedische zorgverlener en een maatschappelijk werker er deel van uitmaken om aan de noden van patiënten en naasten op het vlak van niet-medische zorg te beantwoorden en te verzekeren dat de patiënt verder dan enkel op medisch vlak wordt opgevolgd.

Doordat er verschillende zorglocaties zijn, intramuraal in een universitair ziekenhuis/expertisecentrum of dagelijks in de lokale omgeving van de patiënt, is het moeilijk voor de zorgverleners om de patiënten een omvattende medische opvolging en algemeen overzicht te bieden. Voor de behandeling, of het nu gaat om een dieet, geneesmiddel of therapie, moet de patiënt (en bij uitbreiding ook de naaste) vaak zeer mondig zijn en bij de medische behandeling worden betrokken.

5.2 COÖRDINATOR VAN HET ZORGPAD VOOR PATIËNTEN: ZELFCOÖRDINATIE

Uit onderzoek naar de ervaringen over wie momenteel de zorg en het zorgpad voor patiënten met een zeldzame ziekte coördineert, blijkt dat het meestal patiënten en naasten zelf zijn. Zorgverleners aarzelen soms om zichzelf de coördinator te noemen en signaleren ook vaak deze bovengenoemde nood om patiënten en naasten actief te betrekken bij hun eigen behandeling.

Omdat de patiënten en naasten niet werden gevraagd of zij zichzelf identificeren als coördinator (met deze precieze formulering) van hun zorg en zorgpad, zijn er meer ervaringen van patiënten en naasten die een algemene last of nood aan coördinatie beschrijven, wat de afwezigheid van een professionele zorgcoördinator voor hun zorgpad impliceert. De vele beschrijvingen en ervaringen van patiënten of naasten in vergelijking met die van zorgverleners met betrekking tot zelfcoördinatie van zorg worden in de onderstaande tabel weergegeven. Op dit moment identificeren patiënten en naasten zich het vaakst als coördinator van hun eigen zorgpad. Of het nu gaat om het vinden van de juiste specialist, het veranderen van specialist of het coördineren van verschillende professionals of niet-medische noden.

Tabel 27 - Ervaringen met zelfcoördinatie van de zorg in het zorgpad voor patiënten met een zeldzame ziekte

	Patiënten/naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11538)
Zorgcoördinator	54	345	30	170
Zelfcoördinatie van de zorg	40	164	12	31

Voor zelfcoördinatie van de zorg zijn niet alleen gezondheidsgeletterdheid (om de organisatie van het gezondheidszorgsysteem te begrijpen), vaardigheden (om een algemeen overzicht op alle verschillende aspecten van de zorg en een zorgpad te behouden), maar ook een assertieve houding nodig waarover niet elke patiënt of familielid beschikt en die de vraag oproept of alle families getroffen door een zeldzame ziekte wel gelijke toegang tot de beste zorg hebben.

> *En daar ben ik ook een beetje een uitzondering, omdat ik daar eigenlijk voor zorg en rondloop en probeer te realiseren, uit te voeren en ook te eisen wat ik in gedachten heb. Dat is zeker bij veel mensen anders. Daarom heb ik altijd het gevoel dat ik tot nu toe goed word verzorgd, ik heb mijn afspraken gekregen, ik heb mijn diagnoses ontvangen, en alles werd samen besproken. Ik heb geen doosje pillen met een oplossing gekregen. Maar zoiets bestaat niet. Maar ik ben tevreden, maar eigenlijk vooral omdat ik zelf heel actief ben en voor dingen zorg.* ***Ik denk niet dat het mogelijk is als je gewoon wacht tot het vanzelf gaat. Je moet je inspannen, en dat is misschien wel heel moeilijk voor veel mensen, maar je moet je wel actief inzetten, of het nu gaat om afspraken of alle andere zaken.*** (Duchenne, patiënt, Duitstalige gemeenschap, België)

> *Maar ja, dat is niet mogelijk,* ***het is zo ingewikkeld, en dan ben ik nog iemand, die weet waar hij moet zoeken, ik weet hoe in aan informatie kan komen****, ik ben ook in staat onderscheid te maken, zo van dit is een advertentiesite en dat is een echte site. Ik besef wel dat ik het geluk heb, dat ik dat onderscheid kan maken. …* ***En ik besef, dat niet iedereen hiertoe in staat is en ik besef dan ook dat wij geluk hebben, dat we dat kunnen, want niet iedereen kan dat.*** (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

5.3 ZELFCOÖRDINATIE VAN DE ZORG IN HET ZORGPAD VOOR PATIËNTEN: EEN ONDERSCHATTE PSYCHOLOGISCHE BELASTING?

Zelfcoördinatie van de zorg kan positief worden gezien; patiënten en naasten nemen actief deel aan de zorg (ze organiseren hun zorg om de juiste zorgverlener te vinden of besluiten om het te veranderen). Toch erkennen zorgverlener *wel degelijk* dat het een zware last is die op de schouders van patiënten en naasten rust om het zorgpad en de verschillende aspecten ervan te organiseren, en om het overzicht te behouden.

> *… de patiënt moet al die dingen vaak zelf organiseren... Maar het is vermoeiend om steeds weer iets voor elkaar proberen te krijgen, steeds weer bellen, alles weer omgooien. Dat zie ik nu terug bij mijn patiënten, dat alles,* ***dat ze weer opnieuw zelf moeten gaan organiseren, hen te veel wordt, veel te veel.*** (Huntington, geneticus, Provincie Luik, België)

> *Je moet dan de hele tijd anticiperen, en nog een keer, niet alle gezinnen zijn zo goed georganiseerd en in staat te plannen. Wij doen wat we kunnen,* ***maar we zijn niet bij hen thuis****, dus dat gaat niet vanzelf. Op het gebied, op het gebied van problemen waar ze tegenaan lopen, op administratief vlak, zoals de vergoedingen voor voeding, daar heb je steeds weer een recept voor nodig. En daarna moet je steeds weer opnieuw al die stappen ondernemen.* (Maatschappelijk werker, Provincie Luik, België)

Daardoor ervaren patiënten of naasten hun contact met zorgverleners niet als negatief, maar velen van hen herhaalden hun gevoel van isolement en de nood aan of wens voor één contactpersoon voor verschillende zorgaspecten (informatie en praktische vragen) als een constante partner voor hun hele traject.

> ***Ik wilde een vaste contactpersoon, vooral in de beginperiode, dat wil zeggen na de diagnose****, de eerste periode. Ik heb een vaste contactpersoon nodig en niet iemand die voortdurend verandert, waarbij ik elke keer met een nieuwe persoon moet omgaan en zij ook mijn situatie moeten leren kennen. Dan moet het ook persoonlijk klikken, vind ik. Je moet ook een vertrouwensrelatie kunnen opbouwen en ik persoonlijk zou gek geworden zijn als ik telkens iemand anders voor me had gehad* (CML, patiënt, regio Aken, Duitsland).

Zelfcoördinatie impliceert meer dan positieve concepten zoals empowerment of zelfeducatie. Daarvoor moet de patiënt of naasten beschikken over voldoende gezondheidsgeletterdheid, en persoonlijk geïnteresseerd zijn en de capaciteit hebben om de zorg blijvend zelf te coördineren. Zelfcoördinatie kan een emotionele en psychologische belasting met zich meebrengen. Dat kan worden ondersteund door de vaststelling dat de psycholoog wordt genoemd voor alle geselecteerde zeldzame ziekten gedurende het gehele zorgpad maar voornamelijk na de diagnose. Bovendien was er een hoge correlatie tussen de toegang tot en de coördinatie van zorgaspecten met ervaringen van patiënten en naasten over psychologische en sociale ondersteuning, terwijl deze twee onderwerpen door de zorverleners in Tabel 17 het minst met elkaar werden geassocieerd. De psychosociale aspecten van een zorgpad voor patiënten met een zeldzame ziekte worden besproken in Hoofdstuk 5 en omvatten waarnemingen over nood aan ondersteuning bij patiënten. Het is echter duidelijk dat een delicaat evenwicht moet worden beschermd om de patiënten en naasten niet te overbelasten of aan zichzelf over te laten zonder duidelijke begeleiding.

6 WAARNEMINGEN VOOR VERDER ONDERZOEK

De waarnemingen over de toegang tot en de coördinatie van de zorg brengen discrepanties aan het licht tussen de ervaringen en het begrip van patiënten of naasten en van de zorgverleners. Samenwerking tussen zorgverleners, zoals doorverwijzingen en uitwisseling van informatie, is essentieel om de toegang tot een diagnose, zorg en behandeling voor patiënten met een zeldzame ziekte te garanderen. De rol en beperkingen van eerstelijnszorgverleners beschreven in dit Hoofdstuk benadrukken de noodzaak om dergelijke professionals te informeren over het bestaan van zeldzame ziekten.

Het huidige tekort aan overkoepelende zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte, of een professionele en permanente opvolging en begeleiding door een zorgcoördinator voor alle aspecten van hun leven, zou kunnen worden aangepakt door verder te onderzoeken of het aanstellen van een zorgcoördinator de families zou verlossen van de zwaarte hun zorg en hun traject zelf te coördineren.

Een dergelijke centrale contactpersoon of ankerpunt die het zorgpad voor patiënten op een holistische manier bekijkt en de toegang tot zorg en de coördinatie van de zorgnoden vergemakkelijkt om de levenskwaliteit van de families getroffen door een zeldzame ziekte te verhogen, zou een gelijke toegang tot zorg voor alle patiënten met een zeldzame ziekte garanderen.

HOOFDSTUK 3 - INFORMATIEASPECTEN

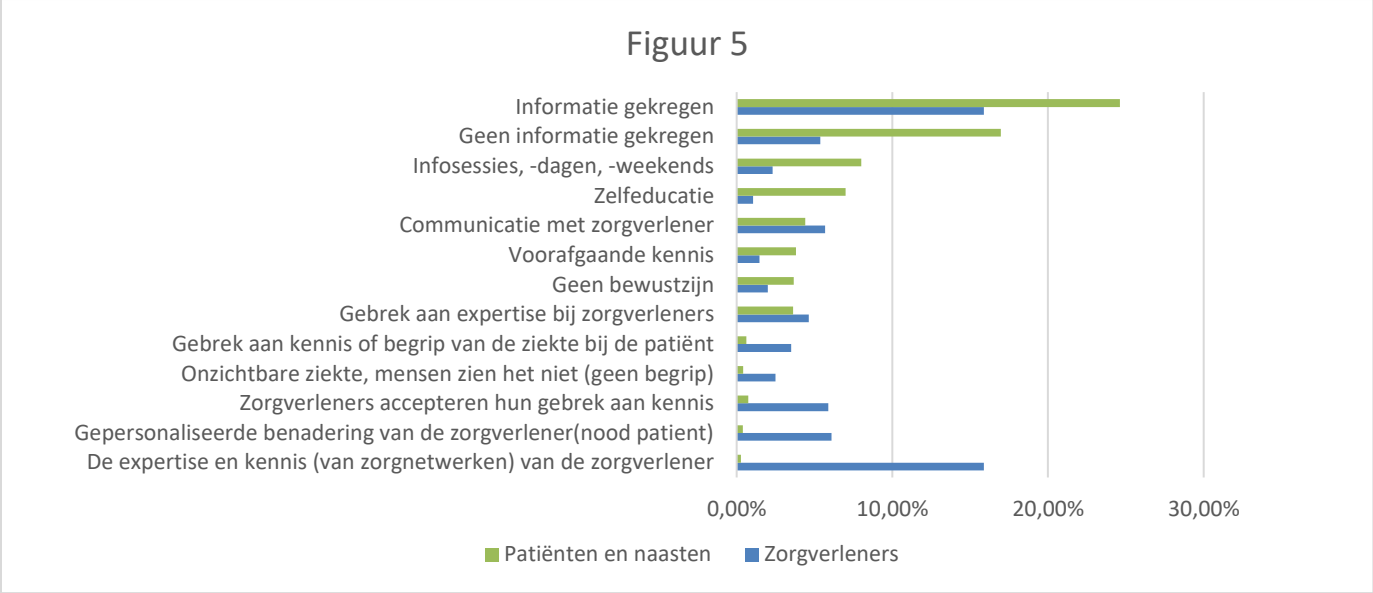
1 INLEIDING OVER INFORMATIEASPECTEN

Tabel 28 illustreert dat zowat alle deelnemers informatieaspecten hebben aangehaald (61 van de 62 deelnemers onder de patiënten en hun naasten met 2.571 gecodeerde referenties, en 41 op de 42 zorgverleners met 951 referenties). Uit de analyse van de bevraging over informatieaspecten kwamen de volgende vijf categorieën naar voren: “problemen rond bewustmaking”, “(gebrek aan) expertise bij zorgverleners (ZV’s)”, “informatie gekregen of niet”, “informatiemiddelen” en “begrip en kennis van de patiënt”, die worden weergegeven in de tabel hieronder. De ervaringen van de deelnemers werden meer in detail gecodeerd in deze categorieën, zie het Codeboek in Appendix 3, met vermelding van de aantallen.

Tabel *28 - Informatieaspecten gecodeerd in interviews met patiënten/hun naasten en zorgverleners*

	Patiënten/naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11538)
2. Informatieaspecten	**61**	**2571**	**41**	**951**
A. Problemen rond bewustzijn	37	271	30	99
B. (Gebrek aan) expertise bij zorgverleners	37	150	35	291
C. Informatie gekregen of niet (en hoe)	61	1278	38	341
D. Informatiemiddelen	51	383	37	159
E. Begrip en kennis van de patiënt	57	489	21	61

Zoals gezien in Hoofdstuk 2 - Toegang tot en coördinatie van zorgaspecten, *Figuur 3: Verdeling van de referenties voor de verschillende aspecten, vergelijking tussen patiënten/hun naasten en zorgverleners*, zijn de informatieaspecten bijna even belangrijk voor de twee deelnemersgroepen (patiënten of hun naasten en zorgverleners). Binnen de informatieaspecten zijn er echter enkele significante verschillen tussen de twee groepen. Zoals te zien is in Figuur 5, vermelden zorgverleners vaker onderwerpen zoals hun eigen expertise, de persoonlijke aanpak die zij hun patiënten geven, de verstrekte informatie (gecodeerd als “informatie gekregen”), patiënten en hun naasten vermelden niet alleen vaker de informatie die zij krijgen, maar ook - en uitdrukkelijk - de informatie die ze niet krijgen (terwijl zorgverleners minder nadruk leggen op dit onderwerp). Patiënten en hun naasten benadrukken ook hun voorafgaande kennis over de ziekte, het zelfeducatieproces en de alternatieve informatiebronnen (informatiesessies, dagen en weekends, meestal georganiseerd door patiëntenverenigingen).



Figuur 5 - Verdeling van de meest gecodeerde ervaringen (aantal referenties) voor de informatieaspecten tijdens interviews, vergelijking tussen patiënten/hun naasten en zorgverleners.[63]

De gekregen/niet gekregen informatie zijn de vaakst aangehaalde onderwerpen tijdens de interviews. Maar waarover willen patiënten en hun naasten informatie krijgen?

Uit de literatuurstudie[64] bleek dat de belangrijkste onvervulde informatienoden betrekking hebben op medische aspecten: er is een gebrek aan informatie over de ziekte zelf, over de symptomen en over de behandeling.

Tabel 29 maakt duidelijk dat de gekregen informatie voornamelijk medische aspecten betreft, meer bepaald over de behandeling en het type zorg. Uit deze tabel blijkt echter ook dat de belangrijkste onvervulde noden (geen informatie gekregen) betrekking hebben op kosten, terugbetaling en verzekering, gevolgd door toegang tot en coördinatie van zorgaspecten. Dit toont aan dat de informatienoden breder zijn dan gedocumenteerd in de literatuurstudie en niet alleen betrekking hebben op medische maar ook op praktische en financiële aspecten, om nog maar te zwijgen van informatie over welke zorgverleners ze moeten bezoeken en hoe ze die kunnen vinden om toegang te krijgen tot de noodzakelijke zorg.

[63] 100% = totaal aantal gecodeerde referenties voor informatieaspecten, met name 2.571 voor bevragingen van patiënten en hun naasten, en 951 voor bevragingen van zorgverleners.
[64] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie) EMRaDi project.

Tabel 29 - Gecodeerde categorieën in de interviews met patiënten en hun naasten over al dan niet gekregen informatie

	Informatie gekregen		Geen informatie gekregen	
	Deelnemers (N=58)	Referenties (N=633)	Deelnemers (N=47)	Referenties (N=436)
1. Grensoverschrijdende aspecten	12	32	14	27
3. Medische aspecten	47	140	39	133
A. Diagnosegerelateerde kwesties	11	18	12	21
B. Medische beschrijving van de ziekte	24	39	21	36
C. Coördinatie en toegang tot zorg	27	54	24	48
D. Behandeling of soort zorg	32	57	21	54
E. Evolutie van de ziekte	14	20	13	18
4. Praktische, financiële en wettelijke aspecten	28	68	31	94
A. Kosten, terugbetaling en verzekering	25	43	29	86
B. Werk en inkomen	6	6	4	7
C. Wonen, mobiliteit en praktische problemen	12	22	7	8
5. Psychosociale aspecten	39	85	29	62
A. Houding ten opzichte van de ziekte	24	34	14	21
B. Gewenste/(niet) gekregen ondersteuning	28	51	23	40
C. Sociaal functioneren	7	10	3	3
6. Andere onderwerpen	13	18	18	30
Politiek niveau	6	8	12	12
Onderzoek	6	6	9	11

De volgende onderdelen gaan dieper in op de informatienoden van patiënten en hun naasten, te beginnen met het gebrek aan bewustzijn van (eerstelijns)zorgverleners over zeldzame ziekten (Onderdeel 2), wat gedeeltelijk de oorzaak is van hun gebrek aan expertise (Onderdeel 3) . In Onderdeel 4 worden de informatienoden van de zorgverleners zelf behandeld. De mate waarin patiënten en hun naasten worden geïnformeerd, van wie ze hun informatie krijgen, de alternatieve informatiebronnen, het soort informatie dat ze nodig hebben en de informatiemiddelen worden beschreven in de volgende onderdelen (5, 6, 7). Daarna volgt in Onderdeel 8 een bespreking van de zelfeducatie door en kennis van de ziekte van patiënten. In Onderdeel 9 worden tot slot waarnemingen gegeven voor verder onderzoek om de huidige situatie met betrekking tot informatienoden van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR te verbeteren.

Verschillende actoren op het zorgpad van patiënten met een zeldzame ziekte spelen een rol om te voldoen aan de informatienoden van families die te maken hebben met een zeldzame ziekte. De rol van deze actoren (zorgverleners, zorgverzekeraars of ziekenfondsen en patiëntenverenigingen) wordt ook toegelicht. zorgverleners zijn waarschijnlijk de eerste en voornaamste informatiebron op het zorgpad van patiënten en hun naasten.

2 HET GEBREK AAN BEWUSTZIJN OVER ZELDZAME ZIEKTEN BIJ ZORGVERLENERS

Zoals uitgelegd in de inleiding van dit verslag, zijn observaties gestructureerd volgens de aspecten van het pad van de patiënt waarop ze invloed hebben. Het belangrijkste gevolg voor patiënten en hun naasten is vaak van psychologische aard en kan voornamelijk worden toegeschreven aan het gebrek aan bewustzijn van zeldzame ziekten in de samenleving. Door dit gebrek aan bewustzijn en erkenning voelen patiënten en hun naasten zich niet ondersteund, geïsoleerd en verkeerd begrepen (vooral

wanneer de ziekte onzichtbaar is voor het publiek). Daarom worden die psychologische aspecten verder besproken in het hoofdstuk over psychosociale observaties (Hoofdstuk 5, Onderdeel *8. Dagelijkse beperkingen, gevolgen voor het sociaal functioneren en het gevoel van isolement* en Onderdeel *10. Gebrek aan bewustzijn bij het publiek over zeldzame ziekten*).

Het gebrek aan bewustzijn, kennis van en opleiding voor zeldzame ziekten bij zorgverleners - vooral in de eerstelijnszorg - heeft echter nadelige gevolgen voor patiënten en hun naasten. Dit gebrek aan kennis over zeldzame ziekten veroorzaakt complicaties of vertragingen voor patiënten om de juiste diagnose te vinden, niet bepaald omdat zorgverleners de ziekte zelf niet kennen, maar omdat ze niet eens aan een zeldzame ziekte denken. Het hoofdstuk over toegang tot en coördinatie van zorg benadrukt een belangrijke rol voor eerstelijnszorgverleners; de onderstaande citaten illustreren hoe de eerstelijnszorgverleners op de hoogte moeten zijn van symptomen en zeldzame ziekten om de procedure voor doorverwijzing en diagnose te versnellen.

> ***Tijdens de geneeskundestudie nauwelijks. Het werd wel eens genoemd, dat er veel zeldzame aandoeningen zijn en als groep zijn ze groot, maar daar hield het dan eigenlijk bij op.*** *Tijdens de opleiding tot kinderarts werd ik al beter geïnformeerd … En daar is nog wel wat winst te behalen, ook omdat je als algemeen kinderarts wel de alarmbel moet hebben.* […] *Dus dat is deels interesse, deels scholing en ik zie de meerwaarde van de scholing uiteindelijk ook bij de nieuwe generatie…* (Syndromale zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

> *Misschien meer bekendheid rond die bijzondere metabole aandoeningen. Ook de andere die op het lijstje staan ook. Die komen eigenlijk niet zo vaak voor.* ***Iets meer bekendheid. Ik heb in het verleden rond kinderdiabetes ook regelmatig actief gedaan om meer bekendheid, bij de kinderartsen rond diabetes, meer kennis bij te brengen bij kinderartsen en dergelijke en dat die alert zijn op … alerter kunnen zijn op bepaalde dingen om een diagnose te stellen.*** (Metabole zorgverlener, Limburg, België)

Het gebrek aan bewustmaking over zeldzame ziekten bij zorgverleners kan voor patiënten ook problemen opleveren bij het vinden van de juiste behandeling, expertise en details over terugbetaling van de zorg. Over het algemeen komt dit doordat zorgverleners (van huisartsen tot medewerkers van zorgverzekeraars of ziekenfondsen) de vele lichamelijke beperkingen, mogelijke rechten en administratieve moeilijkheden die de ziekte met zich meebrengt, niet kennen of overwegen, terwijl ze wellicht meer bewust of ervaren zijn als het gaat om veel voorkomende ziekten.

> *Dit is zo'n onderwerp dat bij veel patiënten en ook bij sommige collega's voorkomt. Omdat de ziekte* ***zeldzaam is en ook veel zorgverzekeraars niet weten*** *waarover het gaat, zijn vragen zoals, krijg ik een geneesmiddel of hoe moet ik een bepaald percentage invaliditeit aanvragen, vaak problematisch in vergelijking met iemand die misschien diabetes heeft.* (Neuropediatrische specialist, regio Aken, Duitsland)

Binnen de gemeenschap van zorgverleners blijkt bewustzijn van en bekendheid met de mogelijke rechten voor de verschillende complexe zorgnoden van patiënten met een zeldzame ziekte onvoldoende te zijn, waardoor de begeleiding van patiënten op het gebied van informatie over administratieve paden beter kan.

De grote diversiteit aan zeldzame ziekten maakt het moeilijk of zelfs onmogelijk voor zorgverleners die voor elk type van patiënten zorgen (met name eerstelijnszorgverleners zoals huisartsen, maatschappelijk werkers, verpleegkundigen of werknemers van zorgverzekeraars of ziekenfondsen[65])

[65] Zie Hoofdstuk 1 - Methodologie, Onderdeel *6.2.2 Tijdens de analyse gecodeerde zorgverleners* voor de verschillende categorieën van zorgverleners.

om over expertise van alle zeldzame ziekten te beschikken en in staat te zijn deze medisch te detecteren of administratieve begeleiding te bieden. De bevraagde zorgverleners suggereerden echter dat meer bewustzijn over "zeldzame ziekten" zorgverleners ertoe zou kunnen brengen om zichzelf meer vragen te stellen en een zeldzame ziekte te overwegen - bijvoorbeeld om een diagnose[66] te stellen en de reflex te krijgen om de patiënt door te verwijzen naar specialisten in plaats van zelf een antwoord te zoeken - en rekening te houden met de multidimensionale aspecten van de zorg. Dit wordt benadrukt door het volgende fragment, waarin een Duchenne-specialist benadrukt hoe belangrijk het is voor zorgverleners om te erkennen dat zeldzame ziekten specifieke expertise vereisen.

> *Het vraagt wel een hele specifieke expertise, bijvoorbeeld* ***een fractuur bij iemand met Duchenne is anders dan een fractuur bij iemand anders. En die zaken, zeker artsen die daar geen ervaring mee hebben, zeggen we wel van: je kunt beter toch tot hier komen omdat het effectief over een heel specifieke expertise gaat.*** *Bijvoorbeeld bepaalde stadia ga je veel sneller opereren, in andere stadia ga je juist niet opereren en het zijn net die zaken die wel belangrijk zijn om te weten. En niet iedereen kan die ziekte kennen.* (Duchenne, zorgverlener, Provincie Limburg, België)

Een gebrek aan algemeen bewustzijn bij (eerstelijns)zorgverleners kan niet alleen vertragingen veroorzaken in het diagnostische proces of bij de toegang tot rechten, maar het bovenstaande citaat toont aan dat zelfs onder specialisten een zekere kennis van het specifieke klinische profiel voor een zeldzame ziekte vereist is om de beste mogelijke zorg en medische mogelijkheden te bieden.

3 HET GEBREK AAN EXPERTISE BIJ ZORGVERLENERS

Door het grote aantal zeldzame ziekten kunnen zorgverleners onmogelijk expertise hebben voor elke ziekte. Dit gebrek aan expertise kan echter patiënten en hun naasten hinderen, vooral wanneer zorgverleners het gebrek niet erkennen en de patiënt niet direct doorverwijzen. Dit kan onnodige vertraging opleveren om een diagnose te stellen en de patiënt de nodige informatie over zijn ziekte te verstrekken.

> *Het probleem, ja dat is eigenlijk alles wat te maken heeft met informatie, het vinden van informatie,* ***het vinden van de juiste personen, een arts vinden, die bereid is te zeggen: 'Ik ben onbekend op dit gebied, kijk ergens anders verder."*** *Dat is wel heel vervelend, maar het is zinvoller. Ik bijvoorbeeld, ik ga naar de neuroloog en die is zich goed bewust van haar beperkingen en dat helpt ons enorm, want zo verliezen we tenminste geen tijd.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Zoals te zien is in Tabel 30 vermelden patiënten en hun naasten vaak het gebrek aan expertise van (eerstelijns) zorgverleners (24 op 62 patiënten en hun naasten, met 93 referenties van de 150 over expertiseaspecten). In het algemeen geven patiënten hun zorgverlener niet de schuld als ze geen of onvolledige informatie over de ziekte krijgen. Patiënten en hun naasten vinden het erg positief als hun zorgverlener bereid is aan zelfeducatie te doen en zijn beperkingen of gebrek aan kennis erkent (voor in de eerstelijnszorg), zoals blijkt uit het fragment hieronder. Patiënten zijn echter minder bereid te accepteren dat zorgverleners verkeerde beslissingen nemen met mogelijk schadelijke gevolgen vanwege hun gebrek aan kennis, zoals blijkt uit het volgende citaat.

[66] Hoofdstuk 2 – Medische aspecten: toegang tot en coördinatie van zorgaspecten, Onderdeel *2.2 Rol van de huisarts bij toegang tot zorg* en *3.1 Doorverwijzing van eerstelijnszorg naarspecialist* behandelen de rol van de huisarts inzake signalering en doorverwijzing.

*Natuurlijk heb ik ook **mijn huisarts** nog. Maar ook dat is niet eenvoudig, want **die is niet opgeleid op dit gebied.** En hijzelf heeft me eerlijk bekend, nog voordat hij de behandeling op zich nam, dat hij slechts een half uur college heeft gehad over dit onderwerp gedurende zijn hele studie en dat hij dus eerst de ziekte wilde bestuderen, voordat hij de behandeling op zich zou nemen. Hij was tenminste eerlijk, wat voor de meeste artsen, die een voor hen onbekende ziekte gaan behandelen, niet geldt... **Er is een groot tekort aan opleiding en informatie in medische kringen.*** (Huntington, patiënt, Provincie Luik, België)

*Ik had een assistent bij kindergeneeskunde, die zei: "**Ah misschien hoort het wel bij zijn syndroom**, dat zijn urine altijd aceton bevat." "Misschien hoort het wel bij", staat voor "Ik weet het niet." Toen heb ik gezegd, "In het Saint-Luc is een gespecialiseerde kinderarts, misschien kunt u daarheen bellen", maar dat heeft ze nooit gedaan. Ze liet ons naar huis gaan met [naam van de patiënt], die niet at en die aceton in zijn urine had. Toen we het ziekenhuis uit kwamen, heb ik zelf naar Saint-Luc gebeld […] **ik verwijt de assistent niet dat ze het niet wist, maar wel, dat ze geen advies ging inwinnen.*** (Silver-Russell, naaste, Provincie Luik, België)

Zowel patiënten en hun naasten als zorgverleners vermelden hoe belangrijk het is om de grenzen van hun kennis te accepteren. Dit sluit aan bij het belang dat alle actoren toekennen aan doorverwijzing. Opmerkelijk genoeg werden er door patiënten of hun naasten enkele ervaringen gedeeld over verkeerde informatie door zorgverleners, terwijl zij er zelf eigenlijk niets over melden, zoals te zien is in de onderstaande tabel. De tabel toont ook dat zorgverleners zelf veel meer spreken over hun expertise en kennis (van zorgnetwerken) dan patiënten en hun naasten doen.

Tabel 30 - (Gebrek aan) expertise van zorgverleners gecodeerd in interviews met patiënten/hun naasten en zorgverleners

	Patiënten/naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11538)
B. (Gebrek aan) expertise bij Zorgverleners	**37**	**150**	**35**	**291**
ZV's accepteren hun gebrek aan kennis	13	19	16	56
De expertise en kennis (van zorgnetwerken) van de ZV's	6	7	22	151
Gebrek aan expertise bij ZV's	24	93	17	44
ZV's moeten hun gebrek aan kennis accepteren	4	8	4	17
Verkeerde informatie verstrekt door de ZV	6	9	0	0
Geen expertise over specifieke ZZ-groep	5	14	11	23

Patiënten en hun naasten kunnen hinder ondervinden van dit gebrek aan expertise, vooral als het tot verkeerde informatie leidt. Een van de geïnterviewde zorgverleners (neuroloog) meldde bijvoorbeeld dat ergotherapeuten mogelijk helemaal niet op de hoogte zijn van of ervaring hebben met de ziekte van Huntington, en nog minder met de evolutie ervan, wat kan leiden tot zorgbeslissingen die alleen op korte termijn nuttig kunnen zijn of gevolgen hebben voor beslissingen over terugbetaling (zorg, behandeling of materiaal wordt één keer terugbetaald, terwijl de patiënt ze levenslang nodig heeft).

Wanneer het gebrek aan expertise wordt toegeschreven aan de specialist (zij worden het vaakst vermeld in deze situatie, zoals te zien is in Tabel 31, gevolgd door de huisartsen), kunnen drie verschillende situaties aan de basis liggen. Ten eerste zijn specialisten mogelijk onvoldoende geïnformeerd over de specifieke kenmerken van het klinische zeldzame ziekte-profiel omdat ze niet veel patiënten zien die erdoor worden getroffen. Ten tweede kan het gebrek aan expertise te wijten zijn aan het feit dat de wetenschap simpelweg nog niet ver genoeg gevorderd is en er nog geen behandeling beschikbaar is (het gebrek aan expertise van de specialisten valt dus buiten hun macht).

Ten derde is het ook mogelijk dat specifieke expertise over de ziekte gewoon niet beschikbaar is in de regio. In dit geval is het voor zorgverleners niet mogelijk om naar de juiste specialist in hun eigen regio door te verwijzen.

Het gebrek aan expertise van de specialisten moet vergeleken worden met de andere zorgverleners die ook worden genoemd, zoals huisartsen (zie Tabel 31). Zoals te zien is in het hoofdstuk over toegang tot en coördinatie van zorg, worden huisartsen genoemd in alle zeldzame ziekten, maar vooral om hun (gebrek aan) kennis over de zeldzame ziekten te benadrukken. Dat er meer referenties zijn over gebrek aan deskundigheid van specialisten kan ook te wijten zijn aan de vele verschillende specialisten waarmee patiënten met een zeldzame ziekte te maken krijgen. Specialisten worden als zorgverleners het vaakst genoemd in de interviews met patiënten en hun naasten (595 referenties tegenover 140 referenties voor huisartsen). Het feit dat patiënten het gebrek aan expertise van specialisten benadrukken, komt ook omdat patiënten impliciet verwachten dat specialisten over ziektespecifieke kennis beschikken. Daarom kan het voor patiënten teleurstellend zijn wanneer ze beseffen dat ze om de hierboven genoemde redenen niet volledig op de hoogte zijn.

Tabel 31 – Zorgverleners die worden genoemd wanneer patiënten en hun naasten over gebrek aan expertise spreken

	Gebrek aan expertise bij de ZV	
	Deelnemers (N=24)	Referenties (N=93)
1. Type ZV	18	36
Zorgcoördinator	2	2
Huisarts	7	14
Multidisciplinair team	2	1
Kinderarts	3	3
Paramedici	6	4
Apotheker van de apotheek	0	0
Maatschappelijk werker	0	0
Specialisten	8	17

Om hun patiënten zo goed mogelijk te ondersteunen wanneer ze geen expertise hebben, kunnen zorgverleners zich verdiepen in de literatuur of casuïstiek, of contact opnemen om samen te werken en informatie uit te wisselen in geval van een zeldzame ziekte, zoals beschreven in het volgende onderdeel over de informatienoden van zorgverleners.

4 DE INFORMATIENODEN VAN ZORGVERLENERS

Tijdens de interviews werden ook de informatienoden van de zorgverleners zelf besproken. De zorgverleners die voor deze veldanalyse werden bevraagd - veel verschillende categorieën, variërend van eerstelijnszorg tot specialisten - geven aan dat ze niet kunnen vertrouwen op wat ze tijdens hun studie hebben geleerd, omdat er niet veel leerstof is over zeldzame ziekten. Om hun kennis actueel te houden, moeten ze opleidingen volgen en voortdurend aan zelfeducatie doen in de praktijk door congressen bij te wonen en de bestaande literatuur te raadplegen.

Geen informatie over zeldzame aandoeningen (ZA) in het algemeen tijdens opleiding. Kennis over Rett opgedaan na opleiding in ziekenhuis. Kennis opdoen door patiëntenbespreking uitgebreid voorbereiden, literatuur en (algemene neurologie) congressen. (Rett, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

Zorgverleners die niet gespecialiseerd zijn in een specifiek type ziektegroep - zoals huisartsen - kunnen echter niet alle conferenties bijwonen en moeten vertrouwen op de uitwisseling van informatie met specialisten en hun interesse toespitsen op specifieke onderwerpen. Ze moeten ervoor kiezen om zelf informatie te zoeken over de ziekten van patiënten die ze al behandelen, zoals blijkt uit het volgende fragment:

Als er lezingen of iets dergelijks zijn en ik geen patiënt met die aandoening, dan besluit ik slechts zelden om naar die lezing te gaan. Want dan zeg ik tegen mezelf: ***Ik ben huisarts, als ik een patiënt in mijn praktijk heb, dan wil ik er meer over weten, maar ik ga niet heel veel tijd steken in informatie vergaren over een ziekte, die ik misschien nooit in mijn praktijk tegen zal komen.*** *Jazeker, als ik een dergelijke ziekte tegenkom, ga ik het nodige eraan doen, maar alleen dan, dan ga ik natuurlijk informatie zoeken.* (Huisarts, Provincie Luik, België)

Als oplossing suggereerden sommige deelnemers van de gezondheidssector dat zorgverleners in staat moeten zijn om samen te komen en de cases van hun patiënten te bespreken. Deze samenwerking - ook beschreven in het hoofdstuk over toegang tot en coördinatie van zorg – en het contact tussen zorgverleners (en niet alleen tussen verschillende specialisten) is cruciaal om de informatie-uitwisseling en verbinding tussen het hele netwerk van zorgverleners rond patiënten met zeldzame ziekten te verbeteren. Wanneer eerstelijnszorgverleners weten naar welke andere zorgverleners ze hun patiënten moeten doorverwijzen, verloopt het contact gemakkelijker en kan het pad voor patiënten geëffend worden.

Ik denk ***voor al deze aandoeningen moet je gecoördineerd werken en samenwerken want het gaat over zeldzame****… Om expertise te vergaren moet je echt wel veel patiënten hebben en moet je die informatie kunnen delen en kun je met elkaar aftoetsen.* (Duchenne, zorgverlener, Provincie Limburg, België)

Maar een kinderarts met een eigen praktijk, die niet veel contacten heeft, kan ons soms niet zo gemakkelijk vinden. (Geneticus, Provincie Luik, België)

5 INFORMATIE (NIET) VERSTREKT DOOR ZORGVERLENERS

Volgens de literatuurstudie[67] wordt de nood aan informatie doorgaans niet vervuld voor patiënten en hun naasten vanwege het gebrek aan expertise van zorgverleners door een algemeen gebrek aan begrip van deze ziekten in de maatschappij en zelfs de medische wereld.

De analyse van de interviews wijst op deze bevinding. In veel gevallen bestaat er effectief geen wetenschappelijke informatie en kan deze dus ook niet aan de patiënten gegeven worden. In de meeste situaties verklaren de deelnemers echter dat ze wel degelijk informatie hebben gekregen. Tabel 32 toont dat patiënten en hun naasten het vaker hebben over de informatie die ze wel krijgen (58 deelnemers op 62 en 633 referenties) dan over de informatie die ze niet krijgen (47 deelnemers en 436 referenties).

[67] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie) EMRaDi project.

Wanneer ze het hebben over "informatie gekregen"[68], gaat het over bestaande informatie die beschikbaar is, ongeacht of ze verstrekt werd door een zorgverlener of andere actoren op het zorgpad. Dit impliceert dat patiënten zelf op zoek gaan naar informatie en ook andere bronnen gebruiken.

Tabel 32 - Informatie (niet) gekregen en op welke manier, gecodeerd in interviews met patiënten/hun naasten en zorgverleners

	Patiënten/naasten		Zorgverleners	
	Deeln. (N=62)	Ref. (N=25176)	Deeln. (N=42)	Ref. (N=11538)
Communicatie met ZV	36	113	25	54
Manier van communicatie met ZV	18	43	11	19
De ZV moedigt patiënten aan om op internet te zoeken	6	9	5	5
De ZV verstrekt informatie beetje bij beetje	12	20	9	14
Geen informatie gekregen/gegeven	47	436	17	51
Gebrek aan informatie	32	232	10	27
Gebrek aan informatie door gebrek aan diagnose	3	4	1	2
Informatie gekregen/gegeven	58	633	35	151
De informatienoden van de naasten zijn niet dezelfde als van de patiënt	9	22	6	6
De patiënt verkiest om beetje bij beetje informatie te krijgen over de ziekte	13	35	2	2
Gepersonaliseerde benadering van de ZV, elke patiënt heeft andere noden	7	10	20	58

Hoewel er daadwerkelijk informatie wordt overgedragen, zijn er nog enkele hiaten. In dit onderdeel wordt onderzocht welke informatie ontbreekt, op welk punt van het zorgpad, over welke onderwerpen, welke informatie wordt ontvangen en welke actoren bij dit proces betrokken zijn. Informatieaspecten zijn erg belangrijk op het zorgpad van de patiënt. Zonder overdracht van informatie over behandeling, mogelijke hulp en ondersteuning en de bestaande administratieve procedures, zullen patiënten en hun naasten niet van deze elementen kunnen genieten omdat ze onbekend zijn.

De informatienood kan variëren volgens het stadium van de ziekte en de periode op het zorgpad. In het algemeen melden patiënten en hun naasten dat ze informatie krijgen bij de diagnose. Het is echter ook voor dit moment dat het vaakst gemeld wordt dat er geen informatie werd gekregen. Tabel 33 hieronder toont dat 30 deelnemers verklaarden dat ze informatie kregen bij de diagnose, en 14 dat ze geen informatie kregen.

In deze fase is de informatie vooral afkomstig van specialisten. Zij zijn echter ook diegene die genoemd worden wanneer er een gebrek aan informatie is. Dit kan te wijten zijn aan ontbrekende kennis en allesomvattende zorgpaden, maar ook aan het feit dat patiënten en hun naasten soms niet alle informatie over de ziekte opnemen op het moment dat ze de diagnose vernemen. Niet alleen de emotie op het moment van diagnose, maar ook persoonlijke capaciteiten kunnen elementen zijn waarmee ook de zorgverlener rekening moet houden bij het meedelen van de diagnose en om ervoor te zorgen dat patiënten en hun naasten op de hoogte zijn en zich geïnformeerd voelen.

[68] In het geval van zorgverleners werd "informatie gekregen" gebruikt wanneer de professionele deelnemers bedoelden dat ze informatie hadden gegeven aan de patiënten en hun naasten.

Tabel 33 - (Geen) informatie gekregen volgens patiënten en hun naasten tijdens de verschillende perioden van het zorgpad

	Informatie gekregen		Geen informatie gekregen	
	Deelnemers (N=58)	Referenties (N=633)	Deelnemers (N=47)	Referenties (N=436)
Vroege fase (na de diagnose) (Deeln.=24; Ref.=107)	7	9	6	9
Periode voorafgaand aan de diagnose (Deeln.=42; Ref.=350)	8	12	7	11
Diagnose-ervaring (Deeln.=53; Ref.=400)	30	39	14	27

5.1 VERSPREIDING VAN INFORMATIE DOOR ZORGVERLENERS

Het zijn meestal specialisten die patiënten en hun naasten informeren op het moment van de diagnose, maar tijdens de interviews worden ook veel andere zorgverleners en actoren genoemd in verband met het vervullen van informatienoden. Ook paramedische zorgverleners en andere teamleden worden genoemd als informatiebron. Zoals blijkt uit Tabel 34, vermelden patiënten en hun naasten wanneer ze praten over de informatie die ze kregen, specialisten, huisartsen, kinderartsen, psychologen en paramedische zorgverleners. Wanneer ze het hebben over niet-gekregen informatie, worden specialisten, paramedische zorgverleners en huisartsen het vaakst vermeld.

Vanwege de complexe medische noden van patiënten zijn verschillende zorgverleners betrokken bij het informeren van patiënten en hun naasten in de beginfasen na de diagnose. Hoewel specialisten de meest geschikte zorgverleners zijn om medische informatie te verstrekken, realiseren ze zich dat er nog andere dringende noden zijn die moeten worden vervuld. Deze omvatten psychosociale noden, daarom worden vaak psychologen ingeschakeld om te helpen met het verwerken van de diagnose.

Tabel 34 - Meest gecodeerde actoren in de interviews met patiënten en hun naasten over al dan niet gekregen informatie

	Informatie gekregen		Geen informatie gekregen	
	Deelnemers (N=58)	Referenties (N=633)	Deelnemers (N=47)	Referenties (N=436)
ZV	**38**	**88**	**28**	**71**
1. Eerstelijnszorgverlener	17	20	13	19
Huisarts	9	9	7	9
Kinderarts	5	5	1	4
Maatschappelijk werker	4	4	3	4
2. Paramedische zorgverlener	12	20	7	10
Psycholoog	9	7	2	2
3. Specialisten	30	53	20	43
Multidisciplinair team	6	7	1	1

Tijdens de diagnostische fase kunnen patiënten en hun naasten geschokt zijn door de aankondiging van de ziekte en niet in staat zijn om de informatiestroom te bevatten. Sommige zorgverleners zijn op de hoogte van dit fenomeen dat het begrip van informatie op dit exacte moment verhindert. Ze reageren erop door bij de aankondiging van de diagnose een evenwichtige hoeveelheid informatie te geven. Specialisten willen patiënten en hun naasten niet onnodig bang maken met symptomen die ze direct of pas later in de evolutie van de ziekte al dan niet kunnen ondervinden.

Te vervelende dingen, ik denk dat het feit, dat je zegt dat er een probleem is en dat men heeft gevonden waarom, dat dat al heel wat is. En wat betreft het antwoorden op de vragen van de betrokkenen, ja daar moet je antwoord op geven en natuurlijk de waarheid zeggen. ***Maar soms is het nogal ingewikkeld om op de eerste dag te veel dingen te zeggen, inclusief de hele negatieve dingen, je moet de mensen eerst de kans geven om het probleem te aanvaarden en ze daarna vragen laten stellen en daar dan op antwoorden.*** (Neuroloog, Provincie Luik, België)

Deze geleidelijke overdracht van informatie kan tot complicaties leiden, omdat patiënten en hun naasten bij hun thuiskomst op internet naar informatie kunnen zoeken, ook als de zorgverlener hen dit afgeraden heeft. De gezondheidsgeletterdheid/vaardigheden van patiënten en hun naasten moet aanzienlijk zijn om dergelijke informatie te verwerken. De nieuwe of andere informatie die online wordt gevonden, kan het vertrouwen in de arts en het gevoel van ondersteuning door de arts schaden voor patiënten en hun naasten. Sommige zorgverleners anticiperen op dit gedrag van hun patiënten en geven folders met informatie, namen van geverifieerde websites die ze kunnen raadplegen, informatie over patiëntenverenigingen, enz. Op deze manier kunnen patiënten en hun naasten de juiste informatie krijgen wanneer ze er klaar voor zijn.

Dus de eerste keer was na de diagnose van de screening van Guthrie. ***Dus in het algemeen ontvangen we hen met het team, dus de dokter, de psycholoog en de diëtiste. Ik zie hen dan weer twee weken later, ofwel bij een huisbezoek ofwel hier, aan hen de keuze, en dan geef ik alle informatie over hoe het betreffende centrum werkt****, over het multidisciplinaire team, alle systemen met betrekking tot terugbetalingen, kortom er moet van alles ondertekend worden, dus ik ben van mening, dat je niet over al die dingen moet beginnen net nadat je de diagnose bekend hebt gemaakt, dus ik zie hen daarna nog een keer. En dan de follow-up, wanneer ze nog heel klein zijn en het is een fenylketonurie, dan zullen we hen om de twee weken zien, daarna zal het om de drie maanden zijn, wanneer de routine er eenmaal is.* (Maatschappelijk werker voor metabole ziekten, Provincie Luik, België)

Het is van het grootste belang voor zorgverleners om patiënten te helpen bij het filteren van de informatie die ze buiten de dokterspraktijk vinden, met name informatie afkomstig van internet en sociale media.

En momenteel bereiden we zo'n congres voor met de zorgsector voor de nieuwe media. ***Ligt na aan het hart, zo een beetje te kanaliseren, om zo'n raad te geven, wat is goede informatie, wat is slechte informatie.*** *Dat merken we niet eens. Nu ja, internet zeker, maar ook alle sociale netwerken. Er gebeurt veel op het gebied van communicatie, informatie over ziekten. Wat deels goed is en deels ook niet.* ***Ik denk dat het heel belangrijk zou zijn om dat door te zetten en het op de een of andere manier positief te beïnvloeden.*** (Hematoloog, regio Aken, Duitsland).

De nood aan informatie en bijbehorende noden van patiënten zijn heel persoonsgebonden. Sommige patiënten en hun naasten geven aan dat ze liever beetje bij beetje informatie krijgen, zoals geïllustreerd in het eerste fragment hieronder, terwijl anderen liever zo snel mogelijk zo volledig mogelijk geïnformeerd worden, zoals blijkt uit het tweede fragment hieronder:

We gaan stap voor stap, maar ik spreek met hem nergens over, ***ik zoek wel voorzichtig naar informatie of soms weet ik dingen, maar ik wacht tot de dokter het tegen hem zegt.*** *Zo werkt het voor hem, als de dokter het heeft gezegd, is het duidelijk en gaan we ermee aan de slag.* (PV, patiënt, Provincie Luik, België)

Je hebt twee soorten patiënten, patiënten willen het niet weten en patiënten willen het weten. En zit je in de ene groep, dan ben je heel tevreden met de uitleg die ik eerst kreeg. Maar zit je in mijn groep van dat je ongerust bent, zolang je niet weet wat er scheelt, dan ga je daar ook heel ongerust in blijven tot dat je echt weet, dit is er aan de hand, dat kan er allemaal gedaan worden, en zo kan het gaan*. Is het erg, oké, dan is het erg. Maar ik moet het weten. En heel veel hematologen willen nog zo betuttelen, en zeggen,*

jij moet je niet ongerust maken, wij zorgen voor de behandeling. Ik vind dat een patiënt een keuze moet krijgen. Wil je het niet weten, dan zeg je duidelijk, dokter ik wil het niet weten. Of wil je wilt het weten, en dan moet je alle informatie krijgen die nodig is, wil je zelf kunnen beslissen hoe je de rest van je leven gaat instellen. Je moet je verwachtingen kunnen bijstellen. Als je dat niet kan doen, die onwetendheid kan je gek maken. Gewoon de angst wordt te groot als je het niet weet. (PV, patiënt, Provincie Limburg, België)

Er is geen "juiste" informatietechniek die voor alle patiënten geldt en het is dus erg belangrijk dat zorgverleners aandacht hebben voor de noden van hun patiënten. Zoals geïllustreerd in het onderstaande citaat, is het van het grootste belang om naar de patiënt te luisteren, de noden te begrijpen en niet alleen op een algemene manier informatie te verstrekken. Door naar deze families te luisteren, verbeteren zorgverleners vaak ook zelf hun kennis van de ziekte.

Ik denk vooral, met andere zorgverleners in contact, dat het meest waardevolle is en ook van, wat ik toch altijd heel belangrijk vind, zonder dat je je daarin vergaloppeert of dat je uzelf daarin verliest van, is ook ***luisteren naar ouders*** *die niet zorg toedienen…. Je kan ook heel bijdragen tot beter werk voor een zorgverlener. Wij krijgen ouders van, wij hebben dat zo en zo en zo gedaan of we hebben dat gedaan en dat werkte niet. Heel vaak geven wij veel tips om alles wat je bijna in de literatuur of in experimentele fase hebt ontdekt, hoe die ervaringsdeskundige kunnen bijtreden of juist kunnen zeggen ja maar, dat heb je misschien gezien in je onderzoek maar wij thuis vinden dat toch wel anders. Ik denk enerzijds, goed op de hoogte blijven van alle 2. Wetenschappelijk en literatuur is belangrijk maar toch* ***dat luisterend oor van, hoe hebben de mensen het ervaren? Ik denk dat dat toch een heel grote meerwaarde is om goeie zorgverlener te zijn.*** (Duchenne, kinesist, Provincie Limburg, België)

6 ALTERNATIEVE INFORMATIEBRONNEN

In vergelijking met Tabel 34 met gegevens over (niet) gekregen informatie van zorgverleners, toont Tabel 35 dat patiëntenverenigingen even vaak vermeld worden als zorgverleners voor het krijgen van informatie (voor "informatie gekregen" vermelden 38 deelnemers zorgverleners (alle types samengenomen), terwijl 34 deelnemers patiëntenverenigingen vermelden). Andere bronnen die genoemd worden, zijn onder meer internet, online community's, medepatiënten en zorgverzekeraars of ziekenfondsen.

Tabel 35 - Gecodeerde actoren in de interviews met patiënten en hun naasten over al dan niet gekregen informatie

	Informatie gekregen		Geen informatie gekregen	
	Deelnemers (N=58)	Referenties (N=633)	Deelnemers (N=47)	Referenties (N=436)
Medepatiënt	20	37	8	9
Stichtingen	4	8	1	2
Ziekenfondsen/zorgverzekeraars	16	34	18	33
Internet of televisie	26	50	13	12
Lokale of regionale overheid	5	7	12	20
Onlinecommunity	21	32	3	3
Patiëntenvereniging	34	96	8	14
Partner of naaste	14	15	6	7

6.1 PATIËNTENVERENIGINGEN EN ONLINE STEUNGROEPEN

Volgens de literatuurstudie[69] leidt een gebrek aan expertise bij zorgverleners ertoe dat patiënten en hun naasten zich richten tot alternatieve informatiebronnen, zoals patiëntenverenigingen en online steungroepen. De interviews verwijzen naar deze bevinding, aangezien de informatie die wordt verstrekt door zorgverleners en van online steungroepen, medepatiënten en patiëntenverenigingen als complementair wordt beschouwd. In veel gevallen verwijzen artsen naar patiëntenverenigingen, niet vanwege hun eigen gebrek aan expertise, maar omdat ze weten dat die verenigingen patiënten en hun naasten zullen helpen bij het vinden van mensen met vergelijkbare ervaringen.

Kanalen zoals online groepen en patiëntenverenigingen zijn uitstekend voor patiënten en hun naasten om goede praktijken en tips uit te wisselen, en elkaar te ondersteunen. Zoals geïllustreerd in de onderstaande fragmenten, melden patiënten en hun naasten dat ze een aanzienlijke hoeveelheid informatie krijgen via patiëntenverenigingen en online community's.

> *Dus in dat opzicht heb je **de verenigingen, en het is belangrijk dat deze bestaan, maar uiteindelijk heb ik ook veel gehad aan Facebook**, ook al is er veel kritiek op Facebook. Open groepen, maar we kunnen ook tot gesloten groepen toetreden, gesloten groepen, we kunnen ook tot vertrouwelijke groepen toetreden en het is daar, dat we overigens **belangrijke informatie met elkaar delen**. En dan zie je ook, dat je ze niet moet overstelpen, want sommige dokters zijn er ook niet genoeg gespecialiseerd in om alle informatie paraat te hebben.* (Silver-Russell, naaste, Provincie Luik, België)

> *En omdat ik nu zelf ook denk dat ik ook graag lid wil zijn van een zelfhulpgroep voor mensen die aan een zeldzame ziekte lijden. En dat is eigenlijk de reden. **Maar ik zit in een WhatsApp-groep, [organisatie] noemen we onszelf, een soort zelfhulpgroep, en we komen bijvoorbeeld drie of vier keer per jaar in [stad] bij elkaar en dan wisselen we van gedachten tijdens een gezellig etentje.*** (CML, patiënt, regio Aken, Duitsland)

> *En toen mocht ik ook voor een afdeling een presentatie houden daarvoor. Naar dat soort bijeenkomsten ga ik wel. […] Dat komt er allemaal in voor, inderdaad, **de financiering van de zorg, werken met zorg, op vakantie gaan voor met een beperking, regelen van de beademing**, dat soort dingen dat wordt inderdaad, dat zijn de knelpunten waar je tegenaan kan lopen. De meeste behandel je dat, je hebt niet altijd echt compleet lotgenoten groepen, dus alleen een groep met Duchenne, dus er zijn wel verschillende spierziekten bij elkaar en dan heb je meestal wel algemene dingen die dan centraal behandelt worden.* (Duchenne, naaste, Zuid-Limburg, Nederland).

[69] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie) EMRaDi project.

Patiëntenverenigingen en online community's bieden patiënten en hun naasten de mogelijkheid om medepatiënten of naasten te ontmoeten die dezelfde levenservaringen hebben meegemaakt en die belangrijke bronnen kunnen zijn voor (proactieve) toegang tot informatie over verschillende aspecten van hun zorgpad en de nodige zorg

Patiëntenverenigingen bieden patiënten en hun naasten niet alleen de mogelijkheid om medepatiënten te ontmoeten, maar als ze goed ontwikkeld zijn en over de nodige middelen beschikken (de meeste patiëntenverenigingen bestaan vaak alleen uit vrijwilligers), helpen ze ook om de informatie te krijgen door evenementen te organiseren en infobrochures uit te geven. Soms hebben ze zelfs hun eigen maatschappelijk werkers en organiseren ze huisbezoeken.

> *Eigenlijk wel. Want toen bij dokter [persoon], hij was dan ook* ***geabonneerd van het boekje van de Rett-vereniging****. We krijgen daar eigenlijk heel veel informatie van en ook via bijeenkomsten met andere ouders. Daar worden veel tips uitgewisseld en de* ***jaarlijkse Rett-familiedag****, dan krijgen we zo meestal ook een spreker, dokter [persoon] is regelmatig komen spreken over de aandoening. We hebben toch veel tips. […] Ik vind dat wel. Vooral in de beginjaren eigenlijk.* ***Dat is iemand van de Rett-vereniging, iemand van het bestuur, die is zelf dan ook dokter en die ging dan bij iedereen aan huis****. Die deed dan huisbezoeken. Van het moment dat we aangesloten waren bij de Rett-vereniging kregen we dan direct een eerste gesprek, een huisbezoek van hem. Dat was wel fijn.* (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

> *Maar op dat gebied heeft de diagnostiek ons veel geholpen, want daarna hebben we een Franse vereniging gevonden. Dus zodra we de naam kenden, konden we ondersteuning krijgen en worden geholpen, ons oriënteren, weten welke richting we op moesten gaan. Want zonder naam, krijg je dus van niemand hulp. […] dus de Franse vereniging is heel actief. Een keer per jaar organiseren zij een familieweekend. […] Dan zijn er,* ***twee hele dagen lang, lezingen met wetenschappers uit gerelateerde centra, die komen om een lezing te houden, ook zijn er orthoprothesisten, die lezingen geven,*** *dus echt mensen die dagelijks bezig zijn met het Rett syndroom. En verder is er ook nog een juridisch gedeelte, waar wij niet heen zijn gegaan, want dat ging over Frankrijk, dus was niet interessant voor ons. […] Dus* ***wij komen aan informatie via de Franse vereniging, die een boek heeft uitgegeven*** *over het Rett syndroom,* ***dat heb ik uitgedeeld aan mijn artsen****, en als ik dan een afspraak heb, dan lees ik het nog eens en bedenkt ik me "He, dat en dat en dat, ik moet niet vergeten om het daar over te hebben." Er is ook een Facebookgroep, waar we veel met elkaar delen. […] En dan is er nog het internet, maar daar moet je het kaf van het koren kunnen onderscheiden.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Online steungroepen bieden een gemakkelijke manier om toegang te krijgen tot informatie en ervaringen te delen, en zijn vaak ook het enige kanaal dat beschikbaar is voor veel ziekten, aangezien er soms geen zeldzame ziekte-specifieke patiëntenverenigingen bestaan in de regio waar de patiënten wonen. Dit is bijvoorbeeld het geval voor Rett-syndroom in de regio Luik. Bovendien is het soms te confronterend om andere families in het echt te ontmoeten, terwijl het via internet gemakkelijker is om de informatie te kiezen die men wil raadplegen, zoals blijkt uit het onderstaande citaat.

> *Ik weet ook wel, er zijn een aantal en dan op eigen initiatief, een Facebookgroep hebben opgericht en daar gaan wel veel jonge mama's wel eens op kijken.* ***Op Facebook blijf je zelf een beetje anoniem hè. Je kan vragen stellen, je kan kijken of opzoeken wat je wilt maar je wordt nog niet direct geconfronteerd met hetgeen je niet wilt.*** *Ik denk dat die Facebookgroep, dat blijkt wel vrij aan te slaan bij jonge ouders maar ik denk dat dat een stukje is omdat het anoniem is en* ***dat is beschermend****. Je ziet wat je zelf wilt zien.* (Duchenne, kinesist, Provincie Limburg, België)

Hoofdstuk 5 over- Psychosociale aspecten (Onderdeel *11.3 Ondersteuning door medepatiënten en patiëntenverenigingen*) behandelt in detail de belangrijke psychosociale ondersteuning die patiëntenverenigingen kunnen bieden aan families die getroffen zijn door zeldzame ziekten.

6.2 ZORGVERZEKERAARS EN ZIEKENFONDSEN

Zoals blijkt uit Tabel 35, zijn zorgverzekeraars en ziekenfondsen ook een bevoorrechte bron van informatie voor patiënten en hun naasten (16 van hen vermelden “informatie gekregen” en noemen zorgverzekeraars/ziekenfondsen). Ze worden echter ook vaak genoemd bij “geen informatie gekregen” (18 patiënten of naasten).

Wat betreft de financiële aspecten van het zorgpad - kosten, terugbetaling en verzekering - blijkt uit de interviews dat er een grote nood aan informatie bestaat. Het kwam vaak voor dat patiënten vertelden dat ze zich slecht geïnformeerd voelden over de terugbetalingsmogelijkheden, waardoor ze uiteindelijk meer geld uitgaven dan nodig was omdat ze niet op de hoogte waren van bestaande terugbetalingsregelingen[70].

> ***Maar toen is me eens opgevallen dat mensen me niet eens vertelden op welke voordelen ik recht kon hebben. Wat ik kon terugtrekken en zo. Uiteindelijk bleek dat dat ik eigenlijk recht had gehad op terugbetaling van de verplaatsingen*** *van [plaats] naar [plaats]. Maar dat heeft niemand me verteld. Of dat mijn moeder meer kinderbijslag had kunnen krijgen. Dat heeft ook niemand gezegd. Ik kwam er pas dit jaar in februari achter. En toen zeiden ze dat het te laat was. Dat werd uiteindelijk toch teruggenomen. We hebben het geld dan toch ontvangen.* (CML, patiënt, Duitstalige gemeenschap, België)

In sommige gevallen schrijven ze dit gebrek aan informatie rechtstreeks toe aan het medische team omdat ze het gevoel hebben dat het de rol van het ziekenhuis is om begeleiding van maatschappelijk werkers te bieden, niet alleen om te informeren over rechten en terugbetalingen, maar ook om de noodzakelijke regelingen te helpen treffen en te helpen met papierwerk.

> ***Maar misschien juist op het moment dat je problemen ondervindt, ja, wat verlichting op het administratieve vlak, bijvoorbeeld, ik noem maar wat, hulp van een maatschappelijk werker krijgen: wanneer de diagnose gesteld wordt van een erfelijke ziekte, dat je dan kunt zeggen “er is een maatschappelijk werker, die u gaat helpen bij het nemen van bepaalde stappen"****, dat hadden we niet bij het CHU. Er was wel een assistent, want bepaalde prestaties werden gefactureerd, maar zij was er alleen maar toen de diagnose werd medegedeeld en ze heeft ons niets voorgesteld, ze heeft niet zoiets gezegd als “We zouden verhoogde kinderbijslag kunnen aanvragen, misschien kunnen we”. We hebben nooit iets van haar gehoord.* (Silver-Russell, naaste, Provincie Luik, België)

Dit gebrek aan informatie wordt ook toegeschreven aan zorgverzekeraars en ziekenfondsen. Patiënten en hun naasten moeten vaak zelf uitzoeken op welke rechten en terugbetalingen ze recht hebben. Ze zouden beter geïnformeerd moeten worden over voor hen beschikbare regelingen voor hulp en terugbetaling. Dit illustreert duidelijk de zelfcoördinatie door patiënten en hun naasten, en de moeilijkheden die ze ondervinden bij het verzamelen van informatie over rechten en terugbetalingen. Deze punten worden besproken in Hoofdstuk 4 - Praktische, juridische en financiële aspecten, Onderdeel *2. Kosten, terugbetaling en verzekering*.

> *We kwamen erachter toen een Vlaamse moeder ons erover vertelde. Maar bij het ziekenfonds heeft niemand er ons iets over verteld, in [naam van het ziekenhuis] heeft niemand er iets over gezegd en toen we in Brussel waren, want we moesten hier weer naar toe na de diagnose, heeft ook niemand het daar over gehad. We moeten altijd zelf achter alle informatie aan. Ze geven ons geen informatie.* ***En zelfs bijvoorbeeld wat betreft het ziekenfonds, alles waar we recht op hebben, alle terugbetalingen,***

[70] Zoals uiteengezet in Hoofdstuk 4 - Praktische, financiële en wettelijke aspecten, betreft dit voornamelijk de paramedische zorg (met inbegrip van psychologische ondersteuning).

incontinentievergoeding, dat soort dingen, het is omdat we erover horen, dat we het vragen. *Maar ik heb hier al twee afspraken gehad, [ziekenfonds] ik word niet geholpen. Het is omdat iemand dan tegen me zegt "Je hebt daar recht op", dan ga ik stappen ondernemen.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Een van de algemene problemen met betrekking tot dit gebrek aan informatie over administratieve aangelegenheden, is het feit is dat patiënten en hun naasten niet altijd weten bij wie ze terecht kunnen voor hulp en informatie.

Ik weet niet wat ik moet verlangen van een patiëntenvereniging. Wat hulp qua paperassen*. Dat vind ik niet zo rap terug. De infosessies, tot daar toe. Die activiteiten, daar ben ik ook mee akkoord. Maar voor de rest, de* ***administratieve rompslomp, daar is niemand****. […] Ik vind het wat raar dat we er allemaal zelf achteraan moeten vissen.* […] *Ik denk dat die daar zo een man hebben zitten die de mensen wegwijst.* (Huntington, patiënt, Provincie Limburg, België)

Er bestaan echter wel diensten, die beschikbaar zijn in expertisecentra/referentiecentra of verbonden zijn aan ziekenhuizen of aan zorgverzekeraars en ziekenfondsen. In België biedt elk ziekenfonds begeleiding en hulp aan patiënten via hun sociale diensten. Deze diensten bieden hulp bij al hun administratieve problemen - niet alleen de terugbetaling van de gezondheidszorg - maar ook met aanvragen van bijvoorbeeld een gehandicaptenstatuut of veranderingen in huis, contacten om thuiszorg te coördineren enzovoort.

Eigenlijk zijn wij, tenminste ik, op het gebied van maatschappelijk werk, omdat wij echt maatschappelijk werkers zijn en geen verpleegsters, het gaat meer over de gevolgen van de de ziekte dan de ziekte zelf, waarmee wij rekening houden. Wat wij dus het meeste zien **heeft te maken met het gebrek aan zelfbeschikking, met de diensten die men nodig zou hebben, financiële dienstverlening en materiaal, het zijn meer dit soort dingen waar wij mee bezig zijn** […] Dus afhankelijk van de ziekte waar ze aan lijden, of die zeldzaam is of niet, **gaan we alles regelen, bijvoorbeeld het erkennen van de handicap, eventueel aanpassingen uitvoeren met de AVIQ.** (Maatschappelijk werker, ziekenfonds, Provincie Luik, België)

Uit de interviews komen ook positieve ervaringen naar voren over hulp van zorgverleners, werknemers van zorgverzekeraars en ziekenfondsen of diensten die zijn verbonden aan regionale of lokale overheden[71] voor informatie over rechten en terugbetalingen. In het volgende fragment verklaart de patiënt dat hoe zonder de hulp van de maatschappelijk werker van het ziekenfonds geen aanspraak was gemaakt op verschillende hulpmaatregelen. Deze deelnemer vertelt dat de maatschappelijk werker "per toeval" werd ontmoet. Dit toont aan dat de informatie die patiënten krijgen te veel berust op toevalligheden en dat deze structureel moet worden georganiseerd. Hieruit blijkt ook duidelijk de nood aan een vaste persoon die patiënten kan begeleiden bij het verkrijgen van informatie over hun zorgpaden.

Wij hebben een heel goed contact met de medewerker van het ziekenfonds. We moeten bekennen, dat we voorheen helemaal niet wisten waar we recht op hadden enzo. […] Dus, het is geen kwestie van welk ziekenfonds, maar het gaat meer om de mensen, op sommige plaatsen heb je sleutelfiguren, die gemotiveerd zijn en eenvoudigweg hun werk doen […] Zij heeft alle formaliteiten voor ons afgehandeld, ***ik wist niet, dat ik recht had op een hulpterugbetaling*** *of hoe dat heet, nou ja, ik weet niet hoe je dat noemt. […] Zij heeft zelfs geregeld, dat ik een korting kreeg op mijn onroerende voorheffing in verband met mijn invaliditeit enzovoort, dat heeft ze zelf gedaan. […]* ***We hebben haar per toeval ontmoet, ze werd ons aanbevolen door de maatschappelijk werker*** *van [naam van het ziekenhuis].* (Huntington, patiënt, Provincie Luik, België)

[71] CPAS/OCMW op gemeentelijk niveau of AViQ/VAPH op gewestelijk niveau (België).

7 INFORMATIEMIDDELEN

Wanneer patiënten en hun naasten over hun zorgverleners praten, zijn de meest genoemde communicatiemiddelen telefonische en persoonlijke communicatie (zie Tabel 36). Dit betekent niet dat de telefoon het meest gebruikte communicatiemiddel is, maar dat patiënten en hun naasten veel nadruk leggen op dit middel omdat ze het feit dat ze hun arts telefonisch kunnen bereiken wanneer ze dringend advies nodig hebben, erg positief evalueren. Toch werd door patiënten en hun naasten herhaald dat ze aarzelen om te bellen omdat ze hun zorgverlener niet willen storen. Voor sommige ziekten - zoals PV in Vlaanderen - vermeldden de deelnemers echter een specifiek nummer voor noodsituaties, wat deze angst om te storen door telefonisch contact kan verhelpen.

In een klein aantal gevallen kregen patiënten of hun naasten per brief of telefonisch de eerste informatie over de diagnose. Gezien de fysieke afstand tussen de informatiebron en de ontvanger van de brief, is de informatie vaak onvolledig en voelen patiënten en hun naasten zich niet ondersteund omdat ze moeten wachten op de afspraak om te weten wat de ziekte inhoudt.

> *Nee, **we kregen een brief** waarin stond, dat [voornaam van de patiënt] iets mankeerde, maar we wisten niet wat.* (PKU, naaste, Provincie Luik, België)

Tabel 36 - Informatiemiddelen gebruikt door de twee belangrijkste informatiebronnen, namelijk zorgverleners en patiëntenverenigingen, interviews met patiënten en hun naasten

	Alle zorgverleners		Patiëntenvereniging	
	Deelnemers (N=60)	Referenties (N=1611)	Deelnemers (N=49)	Referenties (N=485)
Congres	3	3	6	7
Contact via e-mail	5	5	0	0
Infosessies, -dagen, -weekends	5	6	27	37
Magazine of infobrochure	1	1	11	17
Telefoon of gratis nummer	10	23	2	3
Door gesprekken (mondeling)	12	14	1	1

Aan de andere kant is de informatie van patiëntenverenigingen veel meer georganiseerd rond evenementen (informatiesessie, informatiedagen of -weekends) en publicaties (tijdschrift of informatiebrochure), zoals blijkt uit de bovenstaande tabel en het volgende citaat:

> *Dus eh, de Franse vereniging is erg actief, dus **een keer per jaar organiseren zij een familieweekend, dat waren voorheen informatiedagen**. Dat duurt dus vier dagen, maar je kunt ook voor drie dagen gaan als je wil, maar het is van vrijdag tot maandag, wij komen aan op vrijdag of zaterdag en vertrekken op zondag of maandag. […] Er zijn dus wetenschappers van gerelateerde centra, die lezingen houden, ook zijn er orthoprothesisten, die lezingen geven, dus echt mensen die dagelijks bezig zijn met het Rett syndroom. Deze houden dus lezingen of geven workshops voor de ouders.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Als voorbeeld van door een patiëntenvereniging ontwikkelde tools voor informatie en bewustmaking, vertelde één PKU-patiënt met grote tevredenheid over de informatiekaarten verstrekt door de patiëntenvereniging. Deze informatiekaarten bevatten informatie in verschillende talen over te vermijden voedsel en maken het gemakkelijker om over de ziekte te communiceren bij een reis naar het buitenland. Dit is een voorbeeld dat grensoverschrijdende mobiliteit bevordert voor zowel behandeling als ontspanning.

8 DE MATE WAARIN PATIËNTEN DE ZIEKTE BEGRIJPEN EN AAN ZELFEDUCATIE DOEN

Het hoofdstuk over toegang tot en coördinatie van zorg onthulde dat patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten de onderwerpen toegang en coördinatie het meest associeerden met informatieaspecten, omdat toegang tot en coördinatie van zorg voor hen een zoektocht naar informatie is. Er zijn vaak geen standaardpaden om de diagnose van een zeldzame ziekte te krijgen, en geen allesomvattende zorgpaden voor het leven met de ziekte. Gezien de schaarste aan expertise leidt dit ertoe dat patiënten en hun naasten vaak aan zelfeducatie doen. Zelfeducatie werd vermeld door patiënten en hun naasten voor alle zeldzame ziekten, zoals weergegeven in Tabel 37.

Tabel 37 - Aantal patiënten en hun naasten die "zelfeducatie" vermelden tijdens het interview

	Huntington (N=10)	Duchenne (N=10)	CML (N=9)	PV/Vaquez (N=8)	Rett (N=11)	Silver Russell (N=3)	PKU (N=8)	Galactosemie (N=3)
Zelfeducatie	7	6	5	5	10	1	5	3

Het proces van zelfeducatie begint vaak al vroeg. De literatuurstudie stelde dat *"bij een gebrek aan expertise meenden patiënten en hun naasten dat ze niet tot de diagnose zouden zijn gekomen of geen toegang zouden hebben gehad tot de juiste behandeling voor hun ziekte"*[72]. Wanneer patiënten of hun naasten een aanhoudende bezorgdheid over bepaalde symptomen ervaren, kunnen ze aan zelfeducatie doen om het mogelijke gebrek aan expertise van een zorgverlener te compenseren. Voorafgaande kennis - meerdere moeders hadden een verpleegkundige achtergrond - en zelfeducatie kunnen uiteindelijk leiden tot het stellen van een diagnose of tot een (andere) behandeling.

> ***Maar ik ben verpleegkundige van opleiding, ik had mijn boek van kinderverpleging al eens gepakt en dan dacht ik ze kan toch niet wat ze eigenlijk moet kunnen.*** *Toen wist ik het eigenlijk al. Want ontwikkeling in de eerste 2 jaar, van de opleiding weet je, dat is heel belangrijk. En toen zei hij je moet eens nadenken over wat kan ze nu en heeft ze ooit meer gekunnen. Toen ging ik naar huis, onmiddellijk de telefoon gepakt en onmiddellijk afspraak in het ziekenhuis.* ***Toen stelde hij een ziekenhuisopname voor. Toen heb ik gevraagd of we niet onmiddellijk naar Leuven mochten want ik zag goed dat het niet iets eenvoudig zou zijn. Hij was onmiddellijk akkoord. Dan is ze in observatie geweest in Leuven Daar is ze 3 weken geweest.*** (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

Patiënten en hun naasten kunnen een zeldzame ziekte ook begrijpen en kennen vanwege erfelijkheid. Patiënten die weten dat bijvoorbeeld de ziekte van Huntington of Galactosemie in de familie voorkomt, kunnen symptomen herkennen voordat een daadwerkelijke diagnose is gesteld of kunnen vertrouwen op de ervaring van de familie om meer inzicht te hebben in de behandeling. Deze situaties kunnen verklaren waarom zoveel wordt vermeld dat eigen expertise of voorafgaande kennis over de ziekte nodig is om tot een diagnose te komen of een behandeling te starten, zoals weergegeven in Tabel 38.

[72] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie) EMRaDi project.

Tabel 38 - Informatieaspecten gecodeerd in interviews met patiënten/hun naasten en zorgverleners

	Patiënten/naasten		Zorgverleners	
	Deeln. (N=62)	Ref. (N=25176)	Deeln. (N=42)	Ref. (N=11538)
E. Begrip en kennis van de patiënt	**57**	**489**	**21**	**61**
Eigen expertise nodig voor diagnose of behandeling	18	46	3	11
Patiënt en ZV evalueren de situatie op een andere manier	10	17	3	8
De patiënt heeft een goed inzicht in de ziekte	8	12	7	10
Gebrek aan kennis of begrip van de ziekte bij de patiënt	18	90	5	6
Voorafgaande kennis over de ziekte (erfelijkheid)	13	98	10	14
Omgekeerde rollen, patiënt-expert	16	46	1	2
Ontkenning van de rol van patiënt-expert door de ZV	4	7	0	0
Zelfeducatie	42	180	6	10

Met betrekking tot het begrip en de kennis van de zeldzame ziekten van de patiënt zijn de meeste referenties echter voor zelfeducatie, wat aantoont dat patiënten en hun naasten nood hebben aan informatie. Dit staat in schril contrast met het lage aantal ervaringen van zorgverleners over zelfeducatie door patiënten, en suggereert een mogelijke onderschatting van de informatienoden van families getroffen door een zeldzame ziekte.

Zelfeducatie wordt vaak genoemd in de periode voorafgaand aan de diagnose, wanneer de familie vermoedt dat er iets mis is (Tabel 39). Niet alle families hebben voorafgaande kennis van de zeldzame ziekte (professioneel of door erfelijkheid), dus velen beginnen te onderzoeken wat er mis kan zijn, en bij deze zoektocht vertrouwen ze vaak op alternatieve bronnen zoals internet. Het onderstaande citaat illustreert hoe families tijdens de diagnoseperiode vertrouwen op internet voor zelfeducatie, zelfs wanneer de zorgverlener adviseert om dit niet te doen.

Tabel 39 - Vermelding van "zelfeducatie" door patiënten en hun naasten met betrekking tot de verschillende fasen van het zorgpad

	Zelfeducatie	
	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=180)
1. Stadia van de ziekte	13	18
Periode voorafgaand aan de diagnose	10	13
Moment van diagnose	7	9
Vroege fase (na de diagnose)	2	3

> *Ja, dat [naam zorgverlener] ook zei van ja,* ***en ge moogt niet op google gaan. Ik ben thuis gekomen, wat heb ik gedaan ? Google, spierziekte. 42 of 43 verschillende soorten.*** *een spierafwijking, sowieso. En dat was zo van, Ok. Dat was zo van, elke spierziekte gaan controleren, eerst bij Beckers dat was zo, Duchenne, dat klopt meer, maar* ***ik heb ze allemaal overlopen, en ik kwam echt bij die twee uit, dat was echt zo van, ja het zal één van de twee zijn, dus****.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

Deze drang om alles te weten en te begrijpen over de mogelijke ziekte is dus erg aanwezig voor de diagnose, maar opvallend genoeg ook bij de diagnose, wanneer de families vaak erg overweldigd zijn. Achteraf hebben sommigen benadrukt hoe bepaalde aspecten van het zorgpad in die zeer vroege stadia onderbelicht waren, zoals toegang tot financiële en administratieve ondersteuning.

> *Nu, heb ik misschien wel recht op vervangingsmiddelen, geen idee, ik heb me daar nooit echt in verdiept, want ik was niet, hoe zeg ik dat, ik kon nog geen afstand nemen met betrekking tot de ziekte, want feitelijk*

waren dat pas echt ***de eerste vijf maanden van mijn ziekte en ik denk, dat je op zo'n moment niet bezig bent met stappen te ondernemen, je hebt dan wel wat anders aan je hoofd dan al dat papierwerk.*** (CML, patiënt, Provincie Luik, België)

Zorgverleners willen patiënten en hun naasten zeker helpen om de diagnose en het leven met de ziekte beter te begrijpen, maar ze vinden het moeilijk om in te schatten welke informatie de families wensen en wat de beste manier is om hen te informeren. De onderstaande citaten laten verschillende opties zien, zoals het beperken van de informatie tot folders. Als de gezondheidskennis van families dit toelaat, is ook meer wetenschappelijke uitleg mogelijk.

Ja we geven ze voor veel van deze aandoeningen is er bij het vks en ja een beperkte schrijver zeg maar die krijgen ze van ons mee. ***En dan is het een beetje afhankelijk van het niveau van de ouders. Als je heel erg ontwikkelde ouders hebt kun je nog met medische literatuur iets. Andere ouders moet je dat gewoon, moet je je dan beperken en het iets makkelijker geven. Maar er zijn een aantal ja foldertjes en zo dat wij gebruiken.*** *Foldertjes bijvoorbeeld over wat is een cel en hoe werkt die, op een heel kinderlijk niveau.* (Metabole ziekten, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

Het hangt ook een beetje af van de ***intellectuele vermogens van de ouders****. Ik heb best veel ouders met een verstandelijke beperking, ja, die geef ik soms niet dat soort ingewikkelde folders mee.* (Syndroomziekten, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland).

Het belang voor zorgverleners om rekening te houden met de persoonlijke capaciteiten van de familie is niet alleen van toepassing op naasten. Een persoonlijke benadering is ook belangrijk om kinderen met een zeldzame ziekte kennis bij te brengen, omdat ze vaak al heel vroeg in hun leven zelf actief betrokken moeten zijn bij hun behandeling. Patiënten met een metabole ziekte moeten tijdens hun jeugd een zeer strikt dieet volgen; het volgende citaat illustreert hoe beperkt het begrip van patiënten kan zijn.

Ja, als kind kon ik eigenlijk niet over de ziekte praten, want ik wist er niets over. En omdat het genetisch is, is het ook ingewikkeld om uit te leggen waar de ziekte vandaan komt. Met al mijn welbespraaktheid was dat trouwens het enige waarop ik geen antwoord kon geven. ***Als kind, kon ik niet uitleggen waarom melksuikers schadelijk waren voor mij.*** (Galactosemie, patiënt, Provincie Luik, België)

Zeldzame ziekten zijn chronisch van aard en naast het moment waarop de diagnose gesteld wordt, zullen er gedurende het leven van de patiënt nog meer informatienoden ontstaan. Zelfeducatie werd vermeld door patiënten en hun naasten voor alle zeldzame ziekten die geselecteerd werden voor de veldanalyse. Dit wordt duidelijk aangetoond in Tabel 37, waarin veel sprake is van zelfeducatie over ziekten waarvoor veel deelnemers werden bevraagd, zoals Huntington, Duchenne en Rett.

De interesse van families getroffen door een zeldzame ziekte voor zelfeducatie varieert natuurlijk; het eerste citaat hieronder laat zien dat het meer leed kan veroorzaken als de familie meer over de ziekte verneemt. Toch is het ook deze persoonlijke interesse in een ziekte en zelfeducatie van families die mogelijk de toegang tot en coördinatie van zorg voor families verbetert. De families voeren zelf onderzoek - vaak via alternatieve informatiebronnen zoals patiëntenverenigingen en online steungroepen - om innovatieve oplossingen te vinden voor dagelijkse problemen, en om de behandeling en levenskwaliteit van patiënten te verbeteren.

Maar ***wij willen ons daar niet teveel in verdiepen****, wat als je die dingen leest, daar word je* ***alleen maar nog mismoediger van.*** (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

*En dus **ging hij slaapwandelen**, (…). En toen zeiden ze tegen ons "jullie moeten hem vastbinden aan zijn bed". Ik ga mijn vader niet aan zijn bed vastbinden, dat is toch niet normaal? Dus daarna vonden we een oplossing, want we moesten wel kunnen slapen, we kunnen wel voor hem zorgen, maar we moeten toch ook kunnen slapen. **We hebben op eigen houtje een systeem uitgedacht van kleine infrarood detectoren, die hebben we geïnstalleerd zodat ze een signaal afgaven, wanneer hij de straal doorbrak, maar wij hebben dit zelf uitgevonden**, we gaan niet iemand aan bed vastbinden.* (Huntington, patiënt en naaste, Provincie Luik, België)

Terwijl de patiënten en hun naasten zich tot zelfeducatie wenden om hun begrip van de ziekte te verbeteren, ontwikkelen ze expertise in hun ziekte en worden ze "deskundige patiënten of patiënt-experts". Deze omkering van de rollen, waarbij patiënten soms beter geïnformeerd zijn over hun ziekte dan de zorgverleners zelf, kan conflicten veroorzaken met zorgverleners of kan twijfel oproepen over een voorgestelde behandeling of aanpak. De eerste twee citaten geven voorbeelden van patiënten die op zoek zijn naar informatie (online) en hun zorgverlener "corrigeren". Voor zorgverleners kan het moeilijk zijn om met dergelijke "deskundige patiënten of patiënt-experts" om te gaan, zoals te zien is in het derde citaat hieronder.

*Ik vind dat het een beetje licht wordt opgevat, aangezien het een zeldzame ziekte is, maar ja, als we een vraag stellen, is het "Oh, ik zou het niet weten, ik ga het navragen", terwijl ik er per slot van rekening dagelijks mee moet leven en dat al zes jaar lang. Dus ik vind het nogal jammer, dat er niet meer... Het is mijn behandelend arts en ik heb er ook een goede relatie mee, maar als ik erheen ga, is dat toch vooral om meer te weten te komen over mijn ziekte, nietwaar? **Als zij me een bepaald medicijn voor schreef, zei ik tegen haar "Maar dat kan ik niet nemen, want dat geeft een ongewenste interactie met de bijwerkingen van mijn behandeling", omdat zij daar niet van op de hoogte was. Ik had soms wel moeite om daar mee om te gaan.*** (CML, patiënt, Provincie Luik, België)

*Wij zijn optimistisch, want het gaat goed met [naam van patiënt], dus wij zeggen tegen onszelf, dat we een goede keuze hebben gemaakt om de sonde eruit te halen, want ik zie andere kinderen, ik ben nu, aangezien het gaat om een zeldzame ziekte, **ben ik nu lid van een niet openbare, zelfs vertrouwelijke, groep op Facebook, waar verschillende ouders vanuit heel de wereld over hun ervaringen vertellen en informatie delen**, de referentiearts voor dit syndroom bevindt zich in New York. Soms worden daar bijeenkomsten gehouden, maar ik denk niet, dat wij ooit de reis daarheen zullen ondernemen. Maar op deze manier kan ik informatie uitwisselen en zie ik heel veel kinderen met deze problemen van zes, zeven, acht jaar met of zonder sondevoeding. En dan zeg ik tegen mezelf: "Kijk nu naar [naam van de patiënt], we hebben haar op een radicale manier van de sondevoeding afgehaald op een moment dat ze zei: "Ik wil niet." Ze stopte wat in haar mond, dat beetje dat ze in haar mond stopt, ik houd haar in de gaten en probeer het te stimuleren, dus **ik ben blij, dat ik die keuze heb gemaakt, ondanks de enorme druk van "de artsen hebben** dit **gezegd**".* (Silver-Russell, naaste, Provincie Luik, België)

*Jongeren willen meestal meer weten dan ouderen. Maar ze blijken dus heel vaak gezocht te hebben op de site van de patiëntenvereniging, wat heel goed is. **Soms komen ze echter bij de discussiegroepen uit op internet…. En blogs en weet ik wat allemaal. Ja, soms is dat heel erg lastig**.* (Zorgverlener voor hematologische ziekten, Zuid-Limburg, Nederland)

Het bovenstaande citaat brengt enkele interessante elementen naar voren - dat zelfeducatie afhankelijk kan zijn van leeftijd en dat zorgverleners een voorkeur kunnen hebben voor de bronnen die patiënten en hun naasten raadplegen voor hun zelfeducatie (patiëntenverenigingen in plaats van informatie die online te vinden is). Dit komt overeen met de bevinding eerder in dit onderdeel dat zorgverleners zelden (de noodzaak aan) zelfeducatie van patiënten vermelden.

De bevindingen van de interviews bevestigen dus die van de literatuurstudie[73], waarin staat dat de omkering van de rollen, waarbij patiënten soms meer geïnformeerd zijn over hun ziekte dan de zorgverleners zelf, een extra last is voor patiënten en hun families die voortdurend aan zelfeducatie doen en hun eigen pleitbezorgers zijn om toegang te hebben tot zorg en hun zorg te coördineren. Patiënten en hun naasten benadrukken naast de medische aspecten van het zorgpad ook het belang van proactieve informatie over financiële en administratieve aspecten.

> *Ja,* ***we moeten het allemaal zelf uitzoeken****. Het is niet zo…* ***Eigenlijk zou er echt iemand moeten zijn die aan de deur komt en zegt: ik heb begrepen dat jullie een zoon hebben met Duchenne. Ik ben die en die, ik kom u helpen en elk jaar kom ik terug of je mag me altijd bellen en dan zal ik u zeggen van welke hulpmiddelen je kunt gebruiken.*** *Het is allemaal maar zelf uitzoeken.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

Het citaat hierboven toont de noodzaak aan zelfeducatie of het zelf coördineren van de informatieaspecten door families van patiënten met een zeldzame ziekten. Ze doen aan zelfeducatie om de ziekte beter te begrijpen, maar het benadrukt ook hun strijd om het alleen te doen, wanneer ze liever iemand zouden hebben die - na de diagnose - bij hen langskomt en proactief meedeelt wat er nodig is voor praktische ondersteuning/medische apparatuur. Families getroffen door een zeldzame ziekte zeggen vaak dat ze veel baat zouden hebben bij een vaste contactpersoon die hen jaarlijks zou kunnen bezoeken en proactief zou kunnen adviseren over wat ze in de toekomst nodig zullen hebben of zullen meemaken. Momenteel lijkt de zelfeducatie van families getroffen door een zeldzame ziekte eerder een noodzaak dan een keuze. De mogelijke psychologische last van deze zelfeducatie wordt verder uitgediept in Hoofdstuk 5 - Psychosociale aspecten, Onderdeel *12. Empowerment*.

9 WAARNEMINGEN VOOR VERDER ONDERZOEK

Er was opnieuw een discrepantie tussen de ervaringen van patiënten en hun naasten en die van de zorgverleners: terwijl zorgverleners praten over de informatie die ze geven, hebben patiënten en hun naasten de neiging om hun onvervulde informatienoden naar voren te brengen. Voor zorgverleners toonde de analyse van de interviews het belang aan van onderlinge samenwerking om informatie uit te wisselen. Er is echter zeker ruimte voor verbetering, omdat patiënten en hun naasten aangeven dat ze vaak niet de informatie krijgen die ze nodig hebben - vooral met betrekking tot de toegang tot zorg (welke behandeling of zorg en welke zorgverlener) en tot de financiële aspecten zoals kosten, terugbetaling en verzekering. Zorgverleners moeten rekening houden met de persoonlijke wensen en capaciteiten van families getroffen door een zeldzame ziekte om informatie te verwerken en om te voldoen aan hun informatienoden een one-size-fits-all-beleid voor iedereen is niet mogelijk.

Binnen de gemeenschap van zorgverleners moet bewustzijn over en bekendheid met het gebied van zeldzame ziekten - met name omdat patiënten met een zeldzame ziekte ruimere noden hebben dan patiënten met een gewone ziekte - worden vergroot om collega's ertoe aan te zetten rekening te houden met zeldzame ziekten en hun specifieke kenmerken om zodoende de begeleiding van patiënten te verbeteren.

[73] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie) EMRaDi project.

Families en patiënten met een zeldzame ziekte verwachten van de zorgverlener informatie over medische aspecten op hun zorgpad, maar hebben ook toegang tot informatie over medische en andere aspecten via alternatieve informatiebronnen: internet, online steungroepen en patiëntenverenigingen (doorverwijzing door de ZV) voor psychosociale noden. Zorgverzekeraars en ziekenfondsen kunnen een meer proactieve rol spelen om patiënten en hun naasten te begeleiden bij de praktische en financiële aspecten waarmee ze op hun zorgpad te maken krijgen. De sociale diensten van ziekenfondsen in België zijn voorbeelden van goede begeleiding die toegankelijk is voor alle patiënten en hun naasten.

Door het algemene gebrek aan informatie waarmee ze worden geconfronteerd, doen de meeste patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten momenteel aan zelfeducatie om toegang te krijgen tot zorg, en zoeken ze naar informatie en begeleiding. Het ontbreken van een vaste contactpersoon of vast contactpunt dat proactief families getroffen door een zeldzame ziekte informeert over wat ze mogen verwachten en over de verschillende aspecten van hun zorgpad, is een leemte voor patiënten en hun naasten. De positieve resultaten van patient empowerment, zoals meer controle over hun behandeling en opportuniteiten om onderzoek naar de ziekte vooruit te helpen, komen patiënten en hun naasten ten goede. Er moet echter een delicaat evenwicht in stand worden gehouden om deze patiënten en hun naasten niet te overbelasten met zelfeducatie zonder duidelijke begeleiding of hulp.

HOOFDSTUK 4 – PRAKTISCHE, FINANCIËLE EN WETTELIJKE ASPECTEN

1 INLEIDING OVER PRAKTISCHE, FINANCIËLE EN WETTELIJKE ASPECTEN

Ervaringen over praktische, financiële en wettelijke aspecten zijn onderverdeeld in vier subcategorieën: *kosten, terugbetaling en verzekeringen*; *werk en inkomen*; *wonen, mobiliteit en praktische problemen*; en *toegang tot onderwijs (crèche en school)*. De eerste categorie, *kosten, terugbetaling en verzekering*, is verder ingedeeld in twee subcategorieën: *administratieve problemen* en *terugbetaling of* out-of-pocket uitgaven *(*zie Tabel 40 hieronder).

Tabel 40 - Aantal deelnemers en gecodeerde referenties voor praktische, financiële en wettelijke aspecten tijdens de interviews van patiënten/hun naasten en zorgverleners

	Patiënten/hun naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11538)
4. Praktische, financiële en wettelijke aspecten	61	3657	41	1110
A. Kosten, terugbetaling en verzekering	60	1803	41	801
a. Administratieve problemen	43	357	33	263
b. Terugbetaling en out-of-pocket uitgaven	54	960	39	308
B. Werk en inkomen	44	661	12	29
C. Wonen, mobiliteit en praktische problemen	54	1025	35	225
D. Toegang tot onderwijs (crèche en school)	24	168	12	55

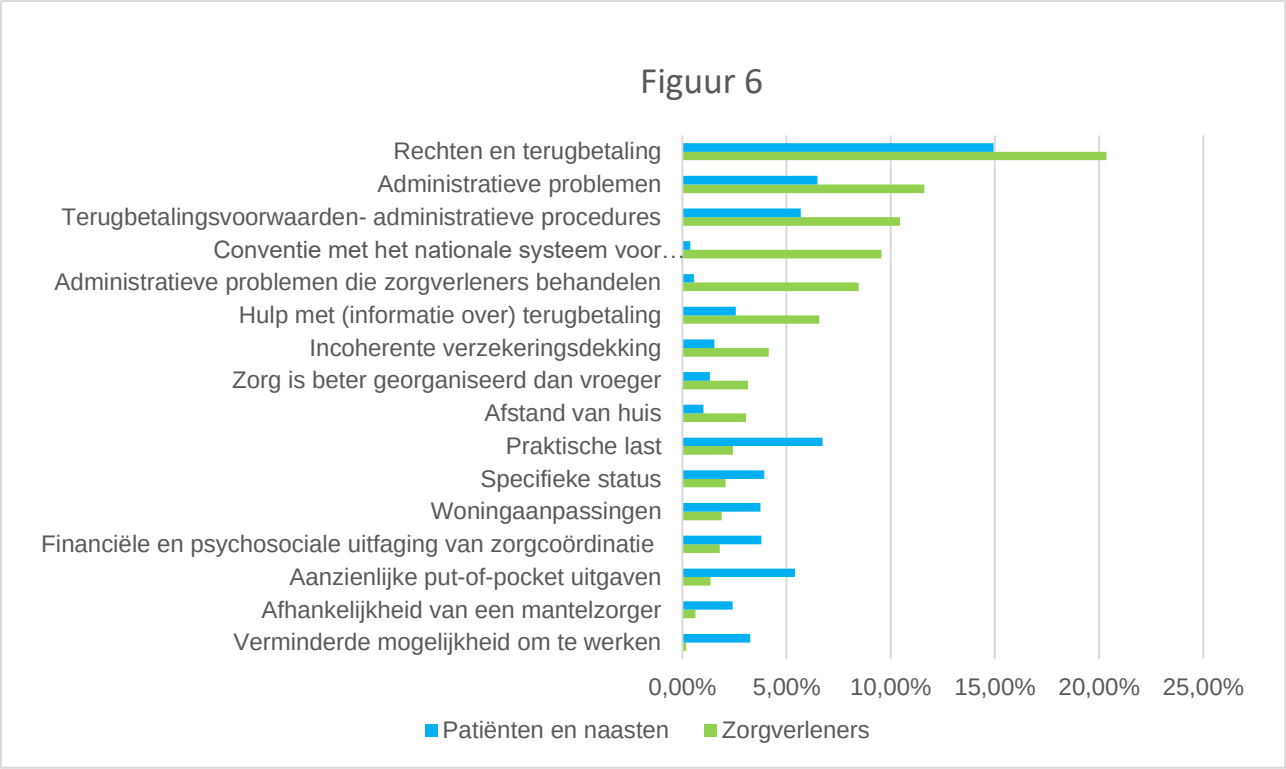
Over het algemeen hechten patiënten en hun naasten meer belang aan de praktische, financiële en wettelijke aspecten dan het geval is voor zorgverleners. Dit blijkt duidelijk uit het feit dat 24% van de referenties door de patiënten en naasten deze aspecten betreffen, tegenover slechts 16% van de referenties door de zorgverleners[74].

Voor de praktische, financiële en wettelijke aspecten varieert het belang ook omdat patiënten en hun naasten meer nadruk leggen op wonen, mobiliteit en praktische problemen dan de zorgverleners.

Zoals te zien is in Figuur 6 hieronder, zijn de onderwerpen die het meest werden aangehaald bij zorgverleners rechten en terugbetaling, gevolgd door administratieve problemen, terugbetalingsvoorwaarden en administratieve procedures, conventies met het nationale systeem voor gezondheidszorg, en administratieve problemen die worden behandeld door zorgverleners. Dit toont aan dat de visie van zorgverleners over praktische, financiële en wettelijke aspecten vooral gericht is op het idee van terugbetaling van zorg, de bestaande regelingen voor terugbetaling van zorg en wat zij moeten doen opdat de zorg zou worden terugbetaald. Als we echter naar de referenties van patiënten en hun naasten kijken, blijkt dat niet alleen de terugbetaling van zorg en de administratieve problemen van belang zijn, ook al zijn ze de meest aangehaalde categorie. Wat het meest opvalt, is het belang dat wordt gehecht aan praktische kwesties zoals regelingen rond werk/arbeidsongeschiktheid, veranderingen in huis, afhankelijkheid van een mantelzorger, de

[74] Zie Hoofdstuk 2 – Medische aspecten: toegang tot en coördinatie van zorgaspecten, Onderdeel *1. Inleiding tot de medische aspecten in het zorgpad van patienten met een zeldzame ziekte* voor meer details over de verdeling van nodes voor de verschillende types van aspecten.

noodzaak om met de patiënt rond te rijden, enz. Deze kwesties vormen samen een financiële en psychosociale uitdaging van de zorgcoördinatie voor families van patiënten met een zeldzame ziekte.



Figuur 6 - Verdeling van de meest gecodeerde ervaringen (aantal referenties) voor de praktische, financiële en wettelijke aspecten tijdens interviews, vergelijking tussen patiënten/hun naasten en zorgverleners.[75]

In de volgende onderdelen worden kwesties met betrekking tot kosten, terugbetaling en verzekering behandeld (Onderdeel 2), gevolgd door werk en inkomen (Onderdeel 3), wonen, mobiliteit en praktische problemen (Onderdeel 4) en toegang tot onderwijs (Onderdeel 5). Vervolgens worden de diensten die helpen bij praktische, financiële en wettelijke problemen besproken (Onderdeel 6). Ten slotte komen de waarnemingen voor verder onderzoek aan bod (Onderdeel 7).

2 KOSTEN, TERUGBETALING EN VERZEKERING

Voor kosten, terugbetaling en verzekering vertoonde de organisatie van de interviews en de gehanteerde methodiek enkele limieten. Omdat de Belgische interviewers- die ook verantwoordelijk zijn voor het schrijven van dit verslag - werken voor ziekenfondsen, hebben ze een grotere gevoeligheid voor kwesties in verband met kosten en terugbetaling aan patiënten. Ze hadden niet alleen een beter inzicht in de juridische situatie van de families, maar ze gingen tijdens interviews ook dieper in op de problemen. Methodisch gezien maakte de keuze voor semi-gerichte interviews zonder strikte vragenlijst het ook moeilijker om de organisatie van terugbetaling tussen de regio's te vergelijken.

[75] 100% = totaal aantal gecodeerde referenties voor informatieaspecten, met name 3.657 voor interviews van patiënten en hun naasten, en 1.110 voor interviews van zorgverleners.

Sommige deelnemers gingen in op zeer specifieke onderwerpen die bij anderen niet aan bod kwamen. Semi-gerichte interviews zijn geen survey waarbij patiënten een antwoord moeten kiezen uit een beperkt aantal stellingen of zich uitdrukken in cijfers, wat ook kan verklaren waarom het moeilijk is om een gedetailleerd beeld van de zaak te krijgen.

Het gevolg is dat er minder materiaal beschikbaar was om de situatie in Nederland en Duitsland te beoordelen. Het doel van dit verslag is echter niet om de literatuur uit te diepen om de verschillen voor terugbetaling tussen de regio's uit te leggen[76], maar eerder om de gelijkenissen tussen deelnemers te observeren, onafhankelijk van hun regio of ziekte.

In de volgende onderdelen wordt specifiek aandacht besteed aan de administratieve procedures en terugbetalingsmogelijkheden in België omdat informatie beschikbaar was in de interviews. Er is voor gekozen om deze informatie op te nemen, omdat het verslag actoren op het terrein wil helpen oplossingen te vinden voor de problemen die de deelnemers aanhaalden, en hoe gedetailleerder de informatie, hoe gemakkelijker dit zal zijn.

2.1 EVALUATIE VAN DE TERUGBETALING DOOR PATIËNTEN EN HUN NAASTEN

Tijdens de analyse werden de ervaringen over “dekking door ziekenfondsen” gecodeerd in combinatie met positieve en negatieve ervaringen om de evaluatie van het niveau van terugbetaling door patiënten en hun naasten te beoordelen. Tabel 41 toont dat de meesten onder hen een positieve evaluatie geven van de dekking, meer bepaald 27 deelnemers op 45, tegenover 10 deelnemers die een negatieve evaluatie geven.

Tabel 41 - Evaluatie van de dekking verstrekt door ziekenfondsen door patiënten en hun naasten

	Dekking door ziekenfondsen	
	Deelnemers (N=45)	Referenties (N=153)
Positieve ervaring	27	39
Negatieve ervaring	10	30

Uit de citaten hieronder blijkt tevredenheid over het terugbetalingsniveau. Wanneer patiënten de prijs van de zorg (derde betaler) niet hoeven voor te schieten, toonden ze een hoge mate van tevredenheid. Als ze echter geld uit eigen zak moeten betalen en wachten op terugbetaling, klagen ze soms dat het proces te traag is.

> *En ik betaal zelfs niet voor de Hydrea, **die heb ik gratis**. **We hebben geen enkele formaliteit moeten invullen**, ze hebben meteen gezegd "Mevrouw, dit is een kosteloos medicijn." Op financieel gebied, verandert er niets.* (PV, patiënt, Provincie Luik, België)

> *De zitschaal via de mutualiteit. En de sta-plank ook. **Eigenlijk alles krijgen we vergoed**. […] Het zal niet meer zoveel zijn want we krijgen toch een serieus bedrag van het Vlaams Fonds en van de ziekenkas ook. Ik heb dat niet zo bijgehouden wat het persoonlijke aandeel is. Het grootste gedeelte is toch betaald van wat we krijgen*. (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

> *Bijvoorbeeld zoals inderdaad van het ziekenfonds dat die verpleging komt en dat het allemaal vergoed wordt. Want als we dat allemaal zelf moesten betalen dan was het heel moeilijk. Dus dat vond ik wel positief,*

[76] Universiteit Maastricht (2020), Verslag van de analyse van wettelijke, financiële en terugbetalingsmechanismen voor de behandelingskosten van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR.

ja. […] Het negatieve is ook dat het allemaal veel te lang duurt. ***Alles duurt veel te lang voor het geregeld is. Je moet op alles veel te lang wachten****. Ja, weet je, het is geen positieve situatie waar we inzitten. (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)*

De interviewers hebben echter opgemerkt dat de deelnemers over een beperkte kennis beschikken met betrekking tot terugbetaling, wat ook blijkt uit de interviews. Patiënten en hun naasten kunnen vaak moeilijk aangeven op welke punten zij administratieve problemen hebben; er is vaak verwarring tussen de instellingen die terugbetalingen verstrekken (nationale diensten voor uitkeringen, lokale diensten voor materiaal, of zorgverzekeraars/ziekenfondsen voor zorg, of private of bedrijfsverzekeringen), en patiënten geven vaak aan "tevreden" te zijn over de terugbetaling zonder verdere uitleg.

De volgende onderdelen gaan dieper in op de ervaringen (en meer specifiek op de negatieve ervaringen) om de moeilijkheden van patiënten te beoordelen en na te gaan op welke punten verbetering nodig is.

2.2 TERUGBETALING VAN GENEESMIDDELEN

Volgens de literatuurstudie[77] gaan de hoge behandelingskosten samen met zorgen over de dekking door de verzekering en de beschikbaarheid van geneesmiddelen, vooral in gezondheidssystemen waar minder middelen beschikbaar zijn. Zelfs in gezondheidssystemen waarvan doorgaans wordt gedacht dat ze universele ziektekostenverzekering bieden, bracht de behandeling buitensporige kosten mee voor patiënten met een zeldzame ziekte, waardoor ze zich in een ongunstige financiële situatie bevonden. Deze bevindingen worden gestaafd door de interviews.

Uit de ervaringen van de deelnemers kunnen twee grote categorieën van geneesmiddelen onderscheiden worden. Ofwel geneesmiddelen die specifiek zijn afgestemd op de behandeling van een zeldzame ziekte, de zogenaamde "weesgeneesmiddelen", ofwel geneesmiddelen die bepaalde symptomen behandelen of voorkomen (zoals anti-epileptica).

2.2.1 "GEWONE" GENEESMIDDELEN

Als er geen behandeling of medicatie bestaat die de ziekte als geheel kan behandelen, kunnen nog steeds geneesmiddelen worden voorgeschreven die de symptomen van de ziekte verminderen. Die geneesmiddelen worden niet volledig vergoed, wat een impact kan hebben op de financiële situatie van de gezinnen.

Het is echt nodig, dat we strijden tegen de symptomen, waarvan sommige echt verschrikkelijk zijn. Want als ik mijn medicijnen niet neem, heb ik stemmingswisselingen, ik kan dan van grote vreugde binnen een paar minuten veranderen in een duivel, die uit een doos komt, ik ken dan geen grenzen […] ***Dus ik kan mijn medicijnen maar beter innemen, maar ze worden heel slecht vergoed. Ze kosten honderddertig, honderdvijftig euro, dat wisselt per maand****.* (Huntington, patiënt, Provincie Luik, België)

[77] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project.

Zoals in het bovenstaande citaat wordt geïllustreerd, kunnen die geneesmiddelen het leven van de patiënt echt verbeteren en zijn ze dus noodzakelijke zorg en niet alleen voor “comfort” (ongeacht of het anti-epileptica, antidepressiva of andere “gewone” geneesmiddelen zijn).

2.2.2 WEESGENEESMIDDELEN EN DURE GENEESMIDDELEN[78]

Deelnemers legden tijdens de interviews uit hoe duur zeldzame ziekten zijn voor de maatschappij. Geneesmiddelen, behandeling en zorg vertegenwoordigen immers grote bedragen, zelfs als ze aan patiënten worden vergoed. Binnen de acht geselecteerde ziekten zijn hematologische ziekten bijzonder duur voor wat betreft medicatie. In de onderstaande citaten schatte een CML-patiënt uit Luik de kosten van de behandeling op € 60.000 per jaar, terwijl een andere uit Nederland verklaart dat het niet innemen van het geneesmiddel gedurende tien maanden € 35.000 bespaarde.

> *En helemaal in het begin van mijn behandeling, echt helemaal in het begin, en dat heeft grote indruk op me gemaakt, ik ben toen echt heel erg geschrokken, want op een dag vroeg ik aan mijn apotheker: “Zeg eens, wat is de prijs van zo’n doosje?”* ***Het was vijfduizend euro voor dertig dagen. […] Ik dacht “Droom ik nu?” Ik dacht dus eigenlijk, dat ik het niet goed begrepen had. Toen zei hij: “Nee hoor, dit klopt, kijk maar.” […] En ik betaal niets […]*** *en ik denk, dat men niet in de gaten heeft hoeveel geluk men heeft, want ik weet, dat in de Verenigde Staten op een gegeven moment, de mensen in problemen kwamen met de ziekenzorg enzovoort. Dus ik ben van mening, dat wanneer je de juiste stappen neemt, we hier niet zoveel te klagen hebben.* (CML, patiënt, Provincie Luik, België)

> *CML-patiënten die 2 jaar vrij zijn van het foute gen komen in aanmerking om te stoppen. Dus ik ben gestopt vorig jaar juli en* ***ik ben nou 10 maanden zonder medicatie. […] En dat is een enorme besparing, dat bespaart 35.000 euro per jaar****.* (CML, patiënt, Zuid-Limburg, Nederland)

Die hoge kosten worden niet door de patiënten zelf gedekt, maar door de sociale zekerheid. In België hoeven patiënten zodra ze goedkeuring hebben gekregen voor de behandeling met dergelijke dure geneesmiddelen, dankzij het derdebetalersysteem geen out-of-pocket uitgaven te verrichten - zoals blijkt uit het bovenstaande citaat van de CML-patiënt uit Luik. In Duitsland worden tripartiete contracten gesloten tussen patiënt, zorgverzekeraar en apotheek, zodat de patiënt ook geen out-of-pocket uitgaven hoeft te doen[79], zoals uitgelegd in het citaat hieronder.

> *Want, ik heb nu bijvoorbeeld, allez, ik bedoel, ik krijg het nu via de studie betaald, maar daarvoor kostte Nilotinib altijd € 12.970 per verpakking.* ***Ik heb toen een tripartiete overeenkomst met mijn zorgverzekeraar en een apotheek afgesloten en we hebben een directe afrekeningsprocedure ingevoerd****. Ik kan dus nu naar de apotheek gaan en de apotheek rekent geneesmiddelen boven de duizend euro nu rechtstreeks met zorgverzekeraar af.* (CML, patiënt, regio Aken, Duitsland)

Omdat weesgeneesmiddelen duur zijn, is het moeilijker om ze terugbetaald te krijgen dan bij geneesmiddelen voor gewone ziekten.

Terwijl deelnemende patiënten met hematologische aandoeningen niet veel moeite hadden om de goedkeuring te krijgen in België, benadrukken zorgverleners wel hoe moeilijk de procedures zijn die ze

[78] Zie het KCE-rapport over beleidslijnen voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen voor meer informatie over het label "weesgeneesmiddel", wanneer het wordt toegekend en ingetrokken: https://kce.fgov.be/sites/default/files/atoms/files/d20091027332.pdf

[79] In het “Verslag van de analyse van wettelijke, financiële en vergoedingsmechanismen voor de behandelingskosten van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR”, *3.2 Weesgeneesmiddelen* (Universiteit Maastricht, 2020, EMRaDi-project) is meer precieze informatie te vinden over het gebruik van weesgeneesmiddelen en de regelgeving in de drie landen.

soms moeten volgen, niet specifiek voor PV of CML, maar voor andere zeldzame ziekten. Wanneer geen goedkeuring wordt verleend of het langer duurt om goedkeuring te krijgen van ziekenfondsen, moeten patiënten lang wachten om geneesmiddelen te gebruiken die hun situatie aanzienlijk zouden verbeteren. Dit resulteert in gecompliceerde relaties tussen zorgverzekeraars of ziekenfondsen en zorgverleners, zoals blijkt uit de volgende citaten. Sommige zorgverleners betreuren dat ze weinig discretionaire bevoegdheid hebben wanneer ze op de hoogte zijn van oplossingen die niet voor vergoeding in aanmerking komen, omdat ze geen wetenschappelijk erkende oplossing zijn voor de behandeling van de betreffende ziekte (off-label gebruik).

> *Jakavi, he, dat verbetert echt de levenskwaliteit en heeft geen bijeffecten. Je kunt het zo lang gebruiken als je wilt. […]* ***het is moeilijk te krijgen, niet voor Vaquez, maar voor andere ziekten****. […] Het is het kruis en het vaandel, dat is zo geweest, totdat ze de ziekenfondsen een bypass hebben gegeven en we direct in hoofdstuk vier zijn aangekomen met betrekking tot deze ziekte, want Jakavi voor myelofibrose wordt regelmatig geweigerd, bijvoorbeeld door Mutualité chrétienne en Solidars.* ***En dat zijn dingen, waar moeilijk mee te leven valt, want we weten dat we het dagelijks bestaan van de mensen kunnen verbeteren en niemand kan het wat schelen, behalve de arts en de patiënt.*** (Hematoloog, Provincie Luik, België)

> *Wat er geregeld is in België wel. Dat gaat. Er zijn stoffen die door de Europese Commissie erkend worden zoals bijvoorbeeld Translarna en die zijn nog niet goedgekeurd in België.* ***We hebben eigenlijk medicatie die goedgekeurd is door EMA en nog niet beschikbaar is of terugbetaald in België terwijl het in al onze omringende landen wel…Duitsland, Frankrijk. Niet Nederland. Duitsland, Frankrijk, Engeland, Italië. Daar is het allemaal beschikbaar en terugbetaald. …*** *Wel, dat zijn zaken die ik toch aan mijn patiënten zou willen geven. En dat zijn maar… In heel België zijn dat maar 30 patiënten. Het zijn juist heel specifiek die, dat zijn mutatie specifieke medicatie. Dat is Translarna. kunnen het niet krijgen. Dat gaat over duizenden euro's, dat gaat niet. En ik ben als expert al een paar keer gevraagd door het RIZIV maar het gaat nog altijd niet vooruit (Duchenne, neuroloog, Zuid-Limburg, Nederland)*

Een soortgelijk betoog werd gehouden door zorgverleners op gebied van metabole aandoeningen, zoals geïllustreerd in het volgende citaat:

> ***Patiënten worden gedwongen om allerlei onderzoeken te laten doen om te bewijzen dat voortzetting gerechtvaardigd is, want deze behandelingen zijn zeer kostbaar en het is daarom echt heel moeilijk om eraan te komen, omdat het zo duur is.*** *En dus ja, pas hadden we een kleintje, een klein meisje met de ziekte van Hunter waarbij het zes maanden heeft geduurd, voordat men toestemming had, en dat allemaal omdat het zo lang heeft geduurd bij het ziekenfonds, we weten niet waarom, misschien is het onder de stapel gekomen, ik zou het niet weten. […] Maar ik denk dat er ook een financieel motief is en dat kan ik begrijpen, maar. Het gaat om de toegang tot de behandeling, dat kan gaan van de toegang tot voeding via de apotheek, wat niet altijd even gemakkelijk gaat, tot die befaamde behandelingen die zo extreem duur zijn en daarom moeilijk te krijgen zijn.* (Metabole ziekten, maatschappelijk werker Provincie Luik, België).

Off-labelgebruik van geneesmiddelen wordt in de literatuur geassocieerd met de eigen problemen, voornamelijk het gebrek aan kennis van de behandelende arts en de financiële belangen van patiënten met betrekking tot verzekeringsdekking (of het gebrek daaraan) [80].

In sommige gevallen is het inderdaad erg moeilijk om de nodige goedkeuring te krijgen voor patiënten, zoals blijkt uit de situatie van deze Silver-Russell-patiënt in Luik, waar de noodzakelijke behandeling er bijna toe leidde dat de patiënt geen gebruik maakte van de zorg. Omdat een ziekte zeldzaam is, zijn

[80] Universiteit Maastricht (2020), Verslag van de analyse van wettelijke, financiële en terugbetalingsmechanismen voor de behandelingskosten van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR.

behandelingen niet altijd goed bekend en kan het gebrek aan deskundigheid leiden tot een weigering van het ziekenfonds. Er bestaan oplossingen zoals het "Bijzonder solidariteitsfonds"[81] in België, maar de procedures zijn lang en ingewikkeld.

> *Nou ja, het is toch belachelijk, of nou ja ik bedoel, zeldzame ziekten kun je niet in een hokje plaatsen, dat is duidelijk, want men denkt er niet aan en het komt te weinig voor. Dus voor de logopedie, dat was één punt. Het tweede punt heeft betrekking tot de behandeling met medicijnen, voor de reflux hebben we alles wat nodig is, dat gaat, dat is onder controle. En verder heb je nog de grote behandeling, dat is de behandeling met groeihormonen, die vinden wij het belangrijkste, niet alleen ter bevordering van de groei maar ook omdat het de eetlust, het hongergevoel een beetje stimuleert. […] En ook daarvoor geldt,* ***dat men in België pas met groeihormonen begint als kinderen vier jaar oud zijn, want men gaat ervan uit, dat tussen 0 en 4 jaar een kind met een groeiachterstand die achterstand kan inhalen****. Maar met haar genetisch gestel, weten wij dat dat niet het geval zal zijn, ze zal alleen maar verder achteropraken en bovendien zouden we dan geen dwangvoeding enzo hoeven te gebruiken. En opnieuw* ***heeft de adviserende arts niet ingestemd met de behandeling met groeihormonen, bovendien is het een behandeling, die erg veel kost****. En toch had de endocrinoloog, professor (…) al een verzoek ingediend bij het RIZIV van de Belgische raad van pediatrische endocrinologen met de vraag "Is dit de juiste behandeling of niet?" En toen [naam van de patiënt] anderhalf jaar oud was, dus toen we net de diagnose hadden gekregen, hebben de endocrinologen gezegd "Ja, het is de juiste behandeling, dit is nodig", maar de adviserende arts heeft gezegd "stop". Uiteindelijk* ***zijn we toch begonnen met de behandeling toen ze twee jaar oud was, op eigen kosten, dat was vierhonderd euro per zes weken****.* ***Het gaat om aanzienlijke bedragen, maar toen heeft professor (…) voor ons allerlei formulieren ingevuld, zodat wij aan het einde van de behandeling een vergoeding zouden krijgen****. Dus vanaf het moment, dat ze vier jaar oud was en binnen de normale voorwaarden viel, die in België gelden voor de vergoedingen,* ***hebben we een teruggave ontvangen uit een bijzonder solidariteitsfonds, dat 75% heeft vergoed, van het bedrag dat wij hadden voorgeschoten****, dat was dus heel goed geregeld. Dat was dus een hele opluchting, maar dat komt wel omdat wij iemand hadden die ongelooflijk zijn best heeft gedaan en verschrikkelijk veel papierwerk heeft moeten invullen.* (Silver-Russell, naaste, Provincie Luik, België)

Deze administratieve procedures zijn moeilijk te voltooien voor patiënten en hun naasten, en vereisen de hulp van zorgverleners. Een van de problemen die de naaste in het bovenstaande citaat heeft aangehaald, is het feit dat ze zonder hun erg toegewijde arts niet op de hoogte zouden zijn geweest van het bestaan van een dergelijk terugbetalingsmechanisme. Er bestaan echter wel sociale diensten, zoals reeds geïllustreerd in Hoofdstuk 3 - Informatieaspecten, Onderdeel *6.2 Zorgverzekeraars en ziekenfondsen* over informatiehulp voor patiënten. Hieronder legt de maatschappelijk werker uit dat ze aan patiënten en hun naasten alternatieve manieren kunnen voorstellen om de zorg terugbetaald te krijgen wanneer deze niet is opgenomen in de verplichte ziekte of- zorgverzekering, zoals het Bijzonder solidariteitsfonds in België en lokale hulp[82].

> *Ik had het zelf voorgesteld aan de ouders. […] als ze zeggen "nou, dat kost wel heel veel",* ***als er ziektekosten zijn, die niet vergoed worden of niet in behandeling worden genomen door het RIZIV voor die bepaalde ziekte, dan doe ik dit eigenlijk altijd [ze spreekt over het Bijzonder solidariteitsfonds]****. En soms ook het OCMW voor de medische kosten, als er te veel kosten zijn. […] maar alles is afhankelijk van de financiële situatie van het huishouden, maar het OCMW kan ook helpen met de medische kosten, die niet door het*

[81] Dit fonds biedt patiënten die lijden aan een zeer ernstige zeldzame ziekte financiële steun voor bepaalde medische diensten die niet worden terugbetaald en bijzonder duur zijn. Zie Universiteit Maastricht (2020), Verslag van de analyse van wettelijke, financiële en terugbetalingsmechanismen voor de behandelingskosten van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR, *3.2 Weesgeneesmiddelen*, *3.2.1. België*, EMRaDi-project.

[82] Deze hulp wordt door het CPAS/OCMW verstrekt aan mensen die het financieel moeilijk hebben. In België is er in elke gemeente een Openbaar Centrum voor Maatschappelijk Welzijn. De Openbare Centra voor Maatschappelijk Welzijn zijn openbare instanties met het doel om "[elke persoon] in de mogelijkheid te stellen een leven te leiden dat beantwoordt aan de menselijke waardigheid".

ziekenfonds worden vergoed of met de kosten voor medicijnen of andere kosten. […] Het is echt bedoeld voor mensen in precaire omstandigheden. (Maatschappelijk werker bij een ziekenfonds, *Provincie Luik, België)*

Zelfs met de hulp van zorgverleners lijken deze procedures in sommige situaties onnodig lang en gecompliceerd te zijn. In het onderstaande citaat legt de specialist uit dat het soms zelfs lijkt alsof de autoriteiten proberen minder geld uit te geven (dit mag echter geen criterium zijn in de procedure, zie het verslag over de wettelijke en financiële situatie van patiënten[83]). Voor deze specialist lijkt het logisch dat dergelijke dure geneesmiddelen niet geleverd mogen worden als ze niet absoluut noodzakelijk zijn. Toch werd benadrukt dat procedures op de een of andere manier moeten worden vereenvoudigd, vooral omdat de vele mensen die bij de procedure betrokken zijn de wachttijd erg lang maken omdat de kans dat het dossier een week of twee op een bureau blijft liggen, veel groter wordt.

Maar er zijn ook ziekten waarbij de adviserend arts zelf geen toestemming mag geven voor de medicatie, maar dit moet overdragen aan een college, en daar ***is de bureaucratie enorm, dat duurt eeuwen****. […] Vorig jaar moesten we voor een patiënt met de ziekte van Gaucher ook wachten, volgens mij heeft de patiënt zeven maanden moeten wachten op zijn behandeling. En met argumenten van het college, die onbegrijpelijk zijn, ofwel moet je drie keer het dossier doorsturen, ofwel zeggen ze dat ze het cijfer niet kunnen lezen, terwijl het er voluit geschreven onder staat […] en dan wordt het dossier om die reden geweigerd. Dus wij hebben toch wel de indruk, dat er sprake is van vertraging om te proberen de uitgaven te beperken. Het zijn inderdaad extreem dure medicijnen, dus wij begrijpen wel dat je hiervoor de toestemming van een college nodig hebt, zodat deze behandelingen niet willekeurig worden voorgeschreven. Maar* ***tussen het streven om onnodige uitgaven te voorkomen voor ongerechtvaardigde behandelingen en het te hard van stapel lopen, dat je soms ziet, is er echt wel een middenweg****. […] Ik zeg niet dat de colleges zinloos zijn, maar* ***het proces moet versoepeld worden*** *[…] Er gaat iets fout tussen het moment, waarop het dossier wordt opgestuurd en dit proces, want het lijkt erop, dat dat dossier ergens blijft liggen, misschien op een bureau, voordat het wordt voorgelegd aan de adviserende arts, en dat de adviserende arts zegt: "Nee, maar dit is een weesgeneesmiddel, we moeten dit doorsturen naar het college". Hij stuurt het door naar het secretariaat, dat het weer doorstuurt naar het secretariaat van het college, dat dan weer een tijdje zoet is met het anonimiseren van het geheel, want als het bij het college aankomt, zijn alle namen eruit gehaald. Dus ik kan me voorstellen, dat het dan nog twee weken duurt, dat zij het naar alle leden van het college moet sturen, de experten moeten hun mening geven, dan moet het weer terugkomen bij de leden en vervolgens komen ze om de zoveel tijd bij elkaar, nou ja, je ziet hoe dat gaat. […] De bureaucratie is heel erg groot.* (Metabole ziekten, zorgverlener, Provincie Luik, België)

Voor PKU-patiënten moet de goedkeuring voor de terugbetaling van dieetproducten elk jaar worden vernieuwd in België en Nederland, wat ook wordt gezien als een onnodige administratieve hindernis voor patiënten en hun naasten. In Duitsland lijkt er geen enkele terugbetaling te zijn voor dieetproducten; de zorgverlener in het onderstaande citaat beschouwt dit als een probleem in vergelijking met andere regio's.

Natuurlijk vinden wij het absurd om, ***voor een erfelijke aandoening en dus onvermijdelijk van blijvende aard, waarbij de patiënt niet zal genezen van de ziekte, zien wij het als een grote tijdsverspilling om ieder jaar weer aanvragen te moeten doen voor het vergoeden van hetzelfde medicijn en dat vijftien jaar lang****. Dat is een hele papiermolen, we vragen ons af wat dat voor zin heeft. (Metabole ziekten, specialist,, Provincie Luik, België).*

En iets anders wat mij heel erg stoort, ***is het feit dat dit zeldzame ziekten zijn, is dat er gewoon vooral bij zorgverzekeraars een soort van onbegrip heerst. Die mensen passen niet in bepaalde vakjes.*** *Ik vind het*

[83] Universiteit Maastricht (2020), Verslag van de analyse van wettelijke, financiële en terugbetalingsmechanismen voor de behandelingskosten van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR, EMRaDi-project.

gewoon heel vervelend dat ik allerlei brieven moet gaan schrijven om die stomme prikpennen van PKU-patiënten vergoed te krijgen. En in the end worden ze niet vergoed, want ze hebben geen diabetes. Ja … dat … ik begrijp dat niet. Dus voor mensen met diabetes wordt hun prikpen wel vergoed. (PKU, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

In principe moet worden gezegd dat, in vergelijking met sommige andere landen, de behandeling van de ziekte ook een dieet met speciale voedingsmiddelen omvat die duur zijn. Speciale voedingsmiddelen met een laag eiwitgehalte kunnen tussen de tachtig en honderd euro per maand bedragen, ***wat de patiënt zelf moet betalen****.* ***In andere landen wordt dat ook door de zorgverzekeraars terugbetaald. In Duitsland niet.*** (Metabole zorgverlener, Regio Aken, Duitsland)

2.3 TERUGBETAALDE ZORG BINNEN DE VERPLICHTE VERZEKERING

In veel situaties wordt zorg niet voldoende terugbetaald en moeten patiënten en hun naasten veel zelf betalen. Dit betekent dat patiënten die aan een zeldzame ziekte lijden, door de complexiteit van hun aandoening specifieke zorg nodig hebben die niet is opgenomen in de verplichte verzekering of het basispakket. De terugbetalingsregeling verschilt van land tot land[84].

[84] Universiteit Maastricht (2020), Verslag van de analyse van wettelijke, financiële en terugbetalingsmechanismen voor de behandelingskosten van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR, EMRaDi-project.

Symptomen en handicaps zijn heel verschillend afhankelijk van de ziekte; ze werden gecodeerd op medische aspecten en worden hier in het tekstkader rechts weergegeven. De diversiteit aan symptomen en handicaps is groot, en er werden er 38 ter sprake gebracht door de deelnemers tijdens interviews. Het is bijvoorbeeld belangrijk op te merken dat tijdens interviews over het Rett syndroom - de meest complexe ziekte voor zorgverlening van de acht geselecteerde ziekten in het kader van EMRaDi - alle genoemde symptomen behalve zeven werden genoemd.

Veel van de zeer uiteenlopende symptomen naargelang van de ziekte kunnen niet worden behandeld met geneesmiddelen en vereisen daarom paramedische zorg en medische hulpmiddelen om de levenskwaliteit van de patiënt te verbeteren. Omdat zeldzame ziekten levenslange ziekten zijn, is het zeer waarschijnlijk dat patiënten deze zorg hun hele leven nodig zullen hebben en hun medische hulpmiddelen vaak moeten vernieuwen.

Terugbetalingsregelingen zijn echter niet bedoeld voor levenslange ziekten, maar voor vaker voorkomende ziekten van een beperkte duur. De terugbetaling is dus meestal beperkt tot een bepaald aantal bezoeken en de goedkeuringen voor terugbetaling moeten worden verlengd. Dit verklaart het feit dat "incoherente verzekeringsdekking" vaak wordt aangehaald door zowel patiënten/hun naasten als zorgverleners.

> *We hebben al **het welbekende probleem van de quota's, voor toegang tot logotherapie of ergotherapie, of psychiatrie, dat slaat nergens op als het gaat om een ongeneeslijke ziekte op de lange termijn**. Dus dat je recht hebt op een vastgesteld aantal fysiotherapiebehandelingen in het geval van een breuk, dat kan ik me voorstellen, want er zijn ook patiënten, die gewoon door zullen gaan als er niet op een bepaald moment stop wordt gezegd. Maar in deze gevallen weten we echt wel dat zolang, excuses als ik mij te plat uitdruk, iemand niet onder de groene zoden ligt, hij al deze ondersteuning nodig heeft, punt uit.* (Huntington, patiënt, Provincie Luik, België)

In België kunnen de terugbetalingen en procedures per regio verschillen door de federale overheidsorganisatie. Dit leidt tot verschillen tussen patiënten naargelang hun woonplaats. Zo wordt apparatuur die Rett-patiënten kan helpen om zich uit te drukken niet vergoed in Wallonië, terwijl deze in Vlaanderen tot op zekere hoogte te huur wordt aangeboden.

Tijdens interviews vermelde symptomen en beperkingen waarvoor paramedische zorg en medische hulpmiddelen nodig zijn

- Agressiviteit
- Angstaanval
- Evenwichtsproblemen
- Concentratieproblemen
- Constipatie
- Depressie
- Moeilijkheden om te eten
- Dyslexie
- Epilepsie
- Oogproblemen
- Vallen
- Erge pijn
- Hyperactiviteit
- Onvermogen tot communicatie door middel van taal
- Inwendig-gerichte houdingen
- Taalproblemen
- Onvermogen om de handen te gebruiken
- Onvermogen om te stappen
- Laag IQ, cognitieve beperking
- Geheugenverlies
- Gedragsproblemen
- Motorische problemen
- Noodzaak om veel calorieën op te nemen
- Oriëntatieproblemen
- Osteoporose
- Persoonlijkheidsverandering
- Mogelijke cognitieve problemen
- Ontwikkelingsproblemen
- Pulmonaire aspiratie
- Reflux
- Ademhalingsproblemen
- Scoliose
- Beven
- Slaapproblemen
- Moeheid
- Urinaire incontinentie
- Gewichtsverlies

Zoals hieronder wordt geïllustreerd door een naaste van een Rett-patiënt uit Vlaanderen, zijn de huidige terugbetalingsmechanismen niet goed doordacht omdat de families het apparaat slechts twee weken mogen testen, wat niet voldoende is om de resultaten te zien.

> *In Vlaanderen zijn heel veel dingen goed geregeld. Want wat dat betreft,* ***wij spreken soms met Vlaamse gezinnen en die, zoals bijvoorbeeld de Tobii, die wordt vergoed, hier kun je het zelfs niet aanvragen, ze lachen je ter plekke uit*** *[…] Dit zou nu juist het enige middel zijn voor onze dochter om te communiceren, want zij kunnen hun handen niet meer gebruiken op den duur, het helpt niet om hen te leren om te wijzen of via een tablet, want zij zijn ertoe veroordeeld om zo te worden.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)
>
> ***Die Tobii kunnen we ook maar 14 dagen krijgen. Je weet zo dat dat te weinig is****. […] Die logopediste die maakt je wat wegwijs en die geeft wel adviezen maar dat meisje kan hier ook niet continu staan.* (Rett, naaste, Limburg, België)
>
> Naaste: *Bij de Tobii dat ook. Zij is 3 jaar. Ze zit nu in de fase van dingen aan te leren, van ermee te leren werken. We hebben* [name of the speech therapist] *bij ons, we hebben alles. Wij hebben heel veel geluk dat we het financieel kunnen want wij gaan dat mee beslissen als we dan een* [name of medical device] *willen kiezen, welke gaan we doen? Welke gaan we nemen? Dan gaan wij onze aanvraag richten aan het VAPH. Wij kijken voor een Tobii.* ***Blijkbaar, als je de aanvraag hebt gedaan en ze hebben laten weten van ok, we zijn ermee bezig. Je komt voor de commissie. Als ze het dan goedkeuren en je hebt hem al gekocht, krijg je uw geld terug.***
> Interviewer: ***Je gaat hem eerst moeten zelf financieren?***
> Naaste: ***Dan wel. Je kan er natuurlijk ook op wachten van ok, kijk het is goedgekeurd. [Dat gaat kosten] 15.000€.*** (Rett, naaste, Limburg, België)

Het laatste citaat toont ook aan dat toegang tot medische hulpmiddelen eveneens afhangt van de sociaaleconomische mogelijkheden van de familie: sommige medische hulpmiddelen zijn erg duur, niet alle patiënten kunnen het zich veroorloven. Er bestaat enige financiële hulp om patiënten te ondersteunen, maar aangezien het resultaat van de procedure meestal onzeker is, kunnen ze het risico lopen om vooraf te betalen als ze over de middelen beschikken, of anders ze moeten wachten op de beslissing.

Als er echter geen specifieke status bestaat die voordelen of extra vergoeding aan patiënten verleent omdat ze een zeldzame ziekte hebben, bestaat er een specifieke status voor een hogere terugbetaling voor patiënten met hoge gezondheidsuitgaven of een laag inkomen[85]. Er zijn ook "voordelen" verbonden aan het feit dat patiënten worden getroffen door een ernstige/lange/erg dure ziekte[86].

2.4 BIJKOMENDE TERUGBETALINGSMECHANISMEN

De interviews met Belgische patiënten, hun naasten en zorgverleners leverden veel informatie op over de kosten, terugbetaling en verzekering in deze regio's. De interviews uit de andere regio's bevatten minder ervaringen of informatie over dit onderwerp.

In België zijn er weinig tot geen "voordelen" verbonden aan het feit dat patiënten een zeldzame ziekte hebben. De zeldzame-ziektestatus bestaat weliswaar, maar is vooral een subchronische status en biedt weinig voordelen (verlaging van het maximale factuurbedrag en derdebetalersysteem).

[85] In België kunnen de status voor verhoogde tussenkomst, de maximumfactuur en het derdebetalersysteem worden toegekend wanneer de patiënt wordt erkend als gehandicapt of wanneer het gezinsinkomen onder een bepaald niveau ligt.
[86] De websites van de verschillende Belgische ziekenfondsen bevatten meer informatie over de status en rechten van patiënten met zeldzame ziekten.

*Daar heb je zo **een attest van chronische ziekte**. Dat je zogezegd **iets meer terugbetaald krijgt en dat je geen remgeld moet betalen** maar dat is nog niet overal van toepassing.* (PKU, naaste, Provincie Limburg, België)

Het belangrijkste voordeel dat wordt toegekend aan patiënten met een zeldzame ziekte is dat ze in aanmerking komen voor behandeling in het kader van de **RIZIV-conventies**[87], conventies tussen het RIZIV en gespecialiseerde centra om gezondheidszorg te bieden aan patiënten met een specifieke ziekte/groep van ziekten. Elke overeenkomst is specifiek voor de betreffende ziekte(n), maar het belangrijkste voordeel voor patiënten is dat ze op één plek multidisciplinaire zorg kunnen krijgen zonder dat ze daarvoor zelf hoeven te betalen. Momenteel zijn de bestaande conventies waarvoor mensen met een zeldzame ziekte in aanmerking komen mucoviscidose, Huntington, neuromusculaire aandoeningen en metabole ziekten.

Desalniettemin kunnen niet alle patiënten met een zeldzame ziekte gebruikmaken van deze conventies, aangezien er slechts enkele zijn. Wat de acht geselecteerde ziekten betreft, komt slechts de helft ervan in aanmerking van een conventie, terwijl patiënten met CML, PV, Silver-Russell en vooral Rett - vanwege de complexiteit van de aandoening - wel zouden varen bij dergelijke multidisciplinaire opvolging ,zoals in het fragment hieronder het geval is voor een andere zeldzame ziekte die lijkt op de ziekte van Huntington.

*Overigens heb op dit moment een patiënt, die ik heb geopereerd, met een ernstige spinocerebellaire ataxie, een SCA17. Deze werd naar mij doorverwezen als zijnde een Huntingtonpatiënt, want de ziekte lijkt op de chorea van Huntington, maar vervolgens **hebben we een groot probleem, want we kunnen hem niet in de conventie invoeren, terwijl technisch gezien, hij exact hetzelfde nodig zou hebben als Huntingtonpatiënten**. Er is inderdaad sprake van een hiaat… als ik de conventie van het RIZIV voor de ziekte van Huntington bekijk, dan is het toch mooi om te zien dat alles wat de mensen kunnen mankeren, dat ze daarvoor vergoed worden, terwijl anderen...* (Huntington, neuroloog, Provincie Luik, België)

Bovendien kunnen in België gezinnen met kinderen met een handicap of een ziekte die specifieke hulp vereist een verhoogde kinderbijslag aanvragen, wat een grote financiële hulp kan zijn om voor zorg te betalen die niet in de terugbetalingsregelingen is opgenomen. Een dergelijke aanvraag kan echter moeilijk zijn op administratief vlak en de hulp van maatschappelijk werkers vereisen. Centra die een overeenkomst hebben met het RIZIV bieden dergelijke administratieve begeleiding.

*Nee. Was in België ook wel goed geregeld vond ik. **Verhoogde kinderbijslag, je kreeg extra kinderbijslag**. In België werken ze met het remgeld. Wij hadden een vrij hoge rekening aan allerlei kosten van specialisten maar die kon ik op mijn werk indienen. Dat gevoel heb ik niet. Ik heb het niet tot op de euro bijgehouden maar dat gevoel heb ik zeker niet.* (Silver-Russell, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

*Toen we eenmaal een diagnose hadden, op administratief niveau, konden we een aanvraag indienen voor verhoogde kinderbijslag. […] Dat is al heel wat, want **door de verhoogde kinderbijslag konden we de groeihormonen betalen** […] dus dat is positief ook al moet je daar heel wat formaliteiten voor verrichten, een hoop papierwerk.* (Silver-Russell, naaste, Provincie Luik, België)

*Soms krijg ik patiënten die ik bijvoorbeeld moet **helpen bij het invullen van de formulieren voor het aanvragen van verhoogde kinderbijslag.** (Metabole ziekten, maatschappelijk werker, Provincie Luik, België)*

[87] Zie Hoofdstuk 2 – Medische aspecten: toegang tot en coördinatie van zorg, tekstkader over *Het Belgische conventiesysteem: zorgverleners en ziekenfondsen voorzien preferentiële terugbetaling voor multidisciplinaire zorg.*

2.5 AANVULLENDE, FACULTATIEVE EN PRIVATE VERZEKERINGEN

Elk ziekenfonds in België biedt ook een aanvullende verzekering aan (de bijdrage wordt rechtstreeks door de leden betaald) met extra voordelen die verschillen naargelang het ziekenfonds. Deze voordelen kunnen echter verschillen van provincie tot provincie, wat als onsamenhangend wordt beschouwd door de zorgverlener in het fragment hieronder. Zorg die niet wordt terugbetaald binnen het verplichte socialezekerheidsstelsel, zoals psychologische ondersteuning, wordt nu vaak terugbetaald vanuit de aanvullende verzekering, maar de voorwaarden verschillen sterk per ziekenfonds en zelfs per regio.

> *Daar is denk ik, te weinig over**. Ik denk dat daar bij de verschillende ziekenfondsen en voor verschillende provincies dan nog… verschillende modaliteiten zijn voor zover ik weet**… want daar val ik dan toevallig op. Of soms krijg je een brief, een mailing van één of ander ziekenfonds dat de afdeling Limburg dat gaat terugbetalen en dat de afdeling Oost-Vlaanderen dat niet doet of zo. Dat vind ik ook wel.. dat dat best nationaal zal geregeld worden.* […] *zijn er sommige ziekenfondsen die tot die leeftijd consultatie bij de kinderarts volledig terugbetalen tot die leeftijd. Die provincie met hetzelfde ziekenfonds doet dat niet. Ja, dat vind ik eigenlijk een beetje raar. Maar ik kan er alleen maar achter staan dat net zowel bij de tandarts gaan met uw kind… dat bij de kinderarts gaan, dat dat geen hoge drempel zou mogen zijn, geen financiële hoge drempel voor de mensen zou moeten zijn. Daar sta ik volledig achter. In de mate dat ze meer kosten hebben… want chronische aandoening hebben niet noodzakelijk meer kosten. Is het vooral die kost, namelijk van de psycholoog in de eerste plaats waar ik dan aan denk... wat eigenlijk niet goed geregeld is in België dat eigenlijk veel meer aandacht zou mogen krijgen.* (Psychologische ondersteuning, neuroloog, lokaal ziekenhuis Provincie Limburg, België)

Patiënten kunnen ook rechtstreeks via hun ziekenfonds of via private verzekeraars facultatieve (hospitalisatie)verzekeringen afsluiten (op vrijwillige en individuele basis). Het is echter mogelijk dat zij vanwege de kostprijs geen dergelijke private verzekering kunnen afsluiten. Zelfs als ze dergelijke verzekering afsluiten, kunnen de ziekenhuiskosten hoog blijven omdat het Belgische systeem artsen in staat stelt om supplementen in rekening te brengen voor patiënten in een eenpersoonskamer.

> *Wat zorgkosten betreft, als er geen ziekenhuisopname is, dan gaat het nog.* ***Als er sprake is van een ziekenhuisopname, dan wordt het heel erg duur****. […] Ze ligt regelmatig in het ziekenhuis, ja, maar voor kleine dingen […] [De hospitalisatieverzekering], dat is 200% en bij CHC is het 250, 300%* ***dus in ieder geval moet je zelf een deel betalen****.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Daarenboven kan een dergelijke private verzekering worden aangeboden wanneer men aan het werk is, maar zeer moeilijk te betalen zijn wanneer men stopt met werken om bijvoorbeeld voor een gehandicapt kind te zorgen. Ter vergelijking: facultatieve verzekeringen van ziekenfondsen zijn niet-discriminerend met betrekking tot voorgaande gezondheidsvoorwaarden.

> *Naaste 1: Toen ik nog werkte, zat ik op DKV eh. Dus toen moest ik me helemaal geen zorgen over maken he. Dat is echt zo van, ja…*
> *Naaste 2: Maar toen ze ontslag nam, wouden we die overnemen, maar dat was niet te betalen.*
> *Naaste 1: Dat was niet normaal, dat was gewoonweg niet normaal.* ***Ik ging werken, dat was voor ons 24-25 euro per maand****…* ***dat viel heel goed mee he, maar nu was dat rond de 500 euro voor ons 4 per maand****.* ***Wie kan dat betalen ?*** (Duchenne, naasten, Provincie Limburg, België)

2.6 NON TAKE-UP VAN ZORG

Non take-up van rechten of zorg uitstellen kan voortkomen door onjuiste informatie, en mogelijk ook doordat de terugbetaling niet hoog genoeg is of niet bestaat. Zonder terugbetaling moeten de

gezinnen zelf voor hun zorgnoden betalen. Non take-up van zorg gebeurt vooral bij psychologische zorg, paramedische zorg en het gebruik van vitamines of voedingssupplementen die onvoldoende financieel toegankelijk zijn.

> *Soms zeg ik de osteopathie af. Maar ik probeer dat te voorkomen… Of soms zijn er maanden, dat ze geen Omega 3 krijgt of vitamine D of andere behandelingen - dat geldt niet voor Depakine [anti-epileptische behandeling] want dat is belangrijk en dat wordt vergoed.* ***Maar soms moeten we dingen afzeggen, ja.*** *(Rett, naaste, Provincie Luik, België)*

> *Maar soms gaat het om particuliere zorg, ja dat kost erg veel, dat is wel een probleem, ja. Dat is een van* ***de problemen waar we tegenaan lopen, dat psychotherapie niet wordt vergoed*** *en dat mensen er dan bijvoorbeeld twee keer heen gaan voor vijftig euro per consult en dan zeggen ze: "Vanwege de kosten kan ik hier niet mee doorgaan." Dus dat is wel een probleem.* (Neuropediater, Provincie Luik, België)

Het uitstellen of de non take-up van zorg kan echter grote gevolgen hebben voor het toekomstige leven en zo een hogere maatschappelijke kost betekenen. Hieronder legt een naaste van een patiënt met Silver-Russell bijvoorbeeld uit dat hoewel een logopedische opvolging werd voorgesteld om de patiënt te helpen eten, was deze zorg niet-terugbetaalbaar omdat de patiënt niet onder de bestaande categorieën voor terugbetaling viel. Dergelijke hulp kan echter de plaatsing van een nasogastrische sonde voor voeding voorkomen, wat uiterst slechte gevolgen kan hebben voor de algehele gezondheid van de patiënt en in de toekomst hogere zorgkosten kan veroorzaken dan bij het opnemen van de logopedische zorg.

> *In de literatuur wordt aangeraden om hulp in te roepen van logopedisten, die gespecialiseerd zijn in oraliteit. In [ziekenhuis] werd ons dat aangeraden in the follow-up van de neus-maagbuis.* ***Het gaat om een logopedie, die gespecialiseerd is in het helpen van kinderen bij het accepteren van het tot zich nemen van voeding via de mond, dus het gaat niet over spreken enzo, maar dit valt in geen enkel geval onder de zorgverzekering. Logopedie wordt zeer beperkt momenteel****. Dus wij hebben geen vergoeding kunnen krijgen, zelfs niet toen we een verzoek hebben ingediend in verband met een slikstoornis, deze werd geweigerd met het argument "Uw dochter valt niet onder dat criterium". En daarom is het nu pas, nu ze op de lagere school zit en we een aanvraag hebben gedaan vanwege taalachterstand, dat het geaccepteerd wordt. En omdat de logopediste ook gespecialiseerd is in oraliteit, combineert zij dit in haar sessies een beetje met taalverwerving.* (Silver-Russell, naaste, Provincie Luik, België)

Om dergelijke zorg te kunnen integreren in de terugbetalingsregelingen, zou "out of the box" denken voor zeldzame ziekten nodig zijn. Oplossingen die door patiënten en hun naasten worden voorgesteld in hun rol van patiënt-expert kunnen immers voor iedereen voordelig zijn. Zoals gesuggereerd door de literatuurstudie[88] plaatst deze rol de patiënt/naaste vaak in een ongemakkelijke positie. Dit is het geval in de volgende situatie waarin een Belgische moeder vertelt dat de adviserend geneesheer van het ziekenfonds, die verantwoordelijk is voor de goedkeuring van de terugbetaling, ervoor koos geen toestemming te geven voor dergelijke zorg. De handelsmarge van deze artsen is echter ook beperkt door het feit dat ze de bestaande wetten en regels moeten toepassen en niet altijd over discretionaire bevoegdheid beschikken.

> *Dus ik zeg tegen mezelf "Aan allerlei kinderen met achterstand worden een paar lessen logopedie aangeboden en aan ons, de ouders, die ervoor gekozen hebben om van de neus-maagsonde af te gaan, wat uiteindelijk zou uitdraaien op gastrostomie met alle zorg, regelmatige chirurgische ingrepen enzovoort van dien, wij krijgen geen hulp van een logopedist." Ja,* ***dat is nogal tegenstrijdig als het gaat om medische***

[88] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project.

***zorg, het feit dat dit niet wordt aangeboden voor zeldzame ziekten, die, en dat begrijp ik goed, met betrekking tot de raadgevende geneesheren, niet in een vast stramien passen, dat is normaal, het komt zo weinig voor**. Maar als men zich een beetje in de literatuur verdiept en laat zien dat het gerechtvaardigd is en dat het bovendien, ik zou zelfs zeggen op maatschappelijk niveau, minder duur is om een paar logopediesessies te betalen om ouders te helpen om een kind van een neus-maagsonde af te krijgen, dan alle kosten die verbonden zijn aan een sonde, die uiteindelijk leidt tot gastrostomie. Dus, ja dat is tegenstrijdig en jammer genoeg ging de raadgevende arts er niet akkoord mee.* (Silver-Russell, naaste, Provincie Luik, België)

2.7 DE INVLOED VAN EDUCATIE EN DE SOCIAALECONOMISCHE ACHTERGROND

Administratieve problemen zijn nog moeilijker voor patiënten met een lagere sociaaleconomische achtergrond. Patiënten en hun naasten leggen in het algemeen de nadruk op de administratieve last om terugbetaling te verkrijgen. Ze zijn echter niet eensgezind over het terugbetalingsniveau. Er werd vastgesteld dat mensen zonder financiële problemen doorgaans tevreden zijn over het niveau van de ontvangen steun of terugbetaling, en over de financiële steun. Alleenstaande gezinnen of mensen met financiële problemen vinden echter dat zorg niet voldoende wordt terugbetaald (specifiek voor paramedische en psychologische zorg) en deze situatie mogelijk een aanleiding kan vormen tot non take-up van de zorg.

Ja, dat klopt, maar het is fysiek, het is niet iets organisatorisch. Ik wil zeggen, dat mijn ziekte me er niet van weerhoudt te gaan werken, bewegen, uitgaan, dingen doen met mijn kinderen, me ergens voor in zetten, dat bedoel ik. Misschien komt dat nu ook door mijn gemoedstoestand, ik weet het niet. Ik kan me niet verplaatsen in iemand anders, want per slot van rekening, misschien dat ik, ik bedoel mijn omgeving, ik heb financieel, niet dat ik het bijzonder gemakkelijk heb, want ik ben gescheiden, ik leef dus alleen, en heb mijn kinderen om de week. Ik roei met de riemen die ik heb, maar ik bedoel, en ik wil niet klagen, dat er ook mensen zijn die misschien echt weinig middelen hebben, ik bedoel, ik heb gisteren met een maatschappelijk werker gewerkt, ik ben in buurten in Esneux geweest, waar campingterreinen zijn, waar jonge mensen in caravans wonen, dus echt in heel slechte woningen. Ik zei tegen mezelf: ***Mensen die daar leven, zitten echt in een precaire situatie, wanneer zij iets moeten regelen, bijvoorbeeld met het ziekenfonds, nou ja met alles**. Want eigenlijk heb ik momenteel ook problemen om de kinderbijslag te krijgen, waar ik al twee jaar recht op heb, ik wil maar zeggen. […]* ***Ik wil daarmee aangeven, ik ben niet, ik ben niet intelligenter dan een ander, maar ik vind dat ik een zeker sociaal niveau heb waardoor ik de normale dingen enzovoort voor elkaar kan krijgen, en dat is al heel erg moeilijk**. **Dus dan denk ik, mensen die in een precaire situatie zitten, ziek zijn, nou ja in het ergste geval zullen ze niets ondernemen, want ze beseffen hoe ingewikkeld het allemaal is. Dat vind ik echt niet kloppen. Dus daar, op dat gebied, zouden er wel wat dingen geregeld kunnen worden om de processen te vereenvoudigen**.* (CML, patiënt, Provincie Luik, België)

Ja. Maar er zijn heel veel mensen die dat niet hebben. Ook bijvoorbeeld met aanpassingen. Als je het vraagt doen ze wel moeilijk maar je kunt het krijgen. Er zijn mensen die het gewoon niet vragen of niet zien en die krijgen het niet. Dat vind ik niet terecht want ***al die jongens met Duchenne hebben recht op hetzelfde. Niet omdat je welbespraakter bent of zo. Dat is niet eerlijk, iedereen moet hetzelfde krijgen. En dat is echt niet het geval. Dat vind ik zeer triestig.*** *En weet je, toen ik nog jonger was en nog meer energie had probeerde ik voor die andere mensen datzelfde… Maar op een gegeven moment je bent zo moe en je bent al blij dat je het voor jezelf klaarkrijgt. En dat is erg maar zo gebeurt het wel.* (Duchenne, naaste, *Provincie Limburg, België)*)

Naast de specifieke status met een hogere terugbetaling voor patiënten met hoge ziektekosten of lage inkomens, zijn er extra "voordelen" voor mensen die in een moeilijke financiële situatie verkeren of geen ziektekostenverzekering hebben[89]. Deze voordelen zijn echter niet automatisch, dus is het

[89] Hulp van het CPAS/OCMW in België, bijvoorbeeld.

belangrijk dat patiënten de hulp krijgen die ze nodig hebben door hen de weg te wijzen naar sociale diensten. Deze sociale diensten kunnen ofwel rechtstreeks in ziekenhuizen, in ziekenfondsen of op lokaal/gemeentelijk niveau beschikbaar zijn.

Zoals werd uiteengezet in Hoofdstuk 3 - Informatieaspecten, Onderdeel *8. De mate waarin patiënten de ziekte begrijpen en aan zelfeducatie doen*, speelt het educatieniveau ook een rol bij de nood aan informatie, naast voorafgaande kennis van de ziekte of de medische ervaring als de patiënt of een naaste in de medische sector werkt. Deze factoren beïnvloeden ook hoe makkelijk (of moeilijk) het zal zijn voor patiënten en hun naasten om te weten op welke terugbetalingen ze recht hebben en om hun weg te vinden in de administratie.

> *En dan zeg ik tegen mezelf: "**En dan heb ik nog het geluk, dat ik een opleiding heb gehad, naar school ben geweest**." Als je documenten moet invullen voor de AWIP[90], zelfs al gaat het alleen om toelagen, dan heb ik, en ik wil niet zeggen dat ik het slimste meisje van de wereld ben, ik heb echt niet de allerhoogste opleiding genoten, maar ik wil maar zeggen, ik ben naar school geweest en ik ken mijn rechten, ook weet ik tot wie ik me moet richten, maar simpelweg een formulier invullen voor de toelagen, daar doe ik drie maanden over, want dan denk ik: "Wacht eens even, ze willen zoveel details weten, wat verwachten ze wel niet van ons?" **Ik denk, dat iemand met een geestelijke beperking, ook al is het een lichte vorm, die zelf zijn dossier moet invullen, niks voor elkaar krijgt. Maar ja, het is echt niet normaal, het is zo ingewikkeld, en dan ben ik nog iemand, die weet waar hij moet zoeken, ik weet hoe ik aan informatie kan komen. Ik ben ook in staat onderscheid te maken**, zo van dit is een advertentiesite en dat is een echte site. Ik besef wel dat ik het geluk heb, dat ik dat onderscheid kan maken.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

3 WERK EN INKOMEN

Uit analyse van de codering met betrekking tot werk en inkomen in de interviews[91] valt vooral het verschil tussen zorgverleners en patiënten of hun naasten op. Zorgverleners hechten weinig belang aan dit onderwerp, terwijl het wel een belangrijke zaak is voor patiënten en hun naasten[92]. Wat betreft het coderen van de frequentie van de verschillende situaties, kunnen we vaststellen dat een verminderd arbeidsvermogen, compensatie voor arbeidsongeschiktheid, het arbeidsvermogen van de patiënt, deeltijds werk met vergoeding van het ziekenfonds en inkomensverlies het meest worden aangehaald door patiënten en hun naasten. Veel ervaringen hebben ook betrekking op de problemen die mantelzorgers ondervinden om het hoofd te bieden aan het feit dat ze moeten stoppen met werken, geen voltijdse banen kunnen accepteren, enz.

Afhankelijk van de door de ziekte veroorzaakte handicaps kan het vermogen om te werken van patiënten en hun naasten sterk verschillen, zoals blijkt uit onderstaande tabel.

[90] Waals agentschap voor de integratie van mensen met een beperking.
[91] Zie het volledige codeboek in Appendix 3.
[92] Zoals weergegeven in Tabel 40 (eerste tabel in Hoofstuk 4- Praktische, financiele en wettelijke aspecten), zijn er 661 referenties van patiënten die praten over werk en inkomen tegenover 29 van zorgverleners.

Tabel 42 - Beperkingen veroorzaakt door de ziekte en het vermogen om te werken

	Beperking veroorzaakt door de ziekte	Het werkvermogen van de patiënt	Het werkvermogen van de naaste	Voorbeeld van ziekte
1	Geen beperking	De patiënt is in staat om te werken	De naaste is in staat om te werken	PKU, Galactosemie, Silver-Russell, Huntington (dragers zonder symptomen)
2	Lage cognitieve beperking	Nood aan aangepaste werkomstandigheden	De naaste is in staat om te werken	PKU, Galactosemie, Silver-Russel
3	Periodieke ziekenhuisopname (dag of langer)	De patiënt is in staat om te werken Nood aan vervangingsinkomen voor een beperkte duur	De naaste is in staat om te werken	CML, PV
4	Moeheid	Nood aan aangepaste werkomstandigheden	De naaste is in staat om te werken	CML, PV
5	Onvermogen om te stappen/motorische problemen	Sterk verminderde mogelijkheid om te werken	Vaak stopt een van de ouders met werken	Duchenne
6	Onvermogen om te stappen en zichzelf uit te drukken	Geen mogelijkheid om te werken	Vaak stopt één ouder met werken (ziekte met vroege aanvang) of is de echtgenoot gepensioneerd of is het werkvolume verminderd (late aanvang)	Rett, Huntington (wanneer de ziekte verergert)

3.1 WERKVERMOGEN PATIËNT

In de eerste situatie die wordt geïllustreerd in Tabel 42, kunnen zowel de patiënt als de naaste werken omdat de ziekte geen beperking of handicap veroorzaakt. Bij de acht geselecteerde ziekten zijn dit de patiënten bij wie de ziekte al heel vroeg is vastgesteld en waarvoor een behandeling bestaat. In het onderstaande fragment legt een specialist in metabole ziekten uit dat de meeste patiënten kunnen werken.

> *De overgrote meerderheid van deze patiënten, die ik nu persoonlijk begeleid, heeft, als ze vroegtijdig worden gediagnosticeerd en goed worden behandeld, werkelijk uitstekende kansen dat ze een leven kunnen leiden met overeenkomstige beperkingen, waarvan sommige ook als zodanig worden erkend. Sommige van hen worden ook tot op zekere hoogte erkend als zwaar gehandicapt. Afhankelijk van hoe intensief of complex de behandeling is die moet worden uitgevoerd.* ***De meesten van hen zijn in staat om te werken en sommigen zijn ook zeer capabel in hun vak****. (PKU-specialist, regio Aken, Duitsland)*

Soms hebben deze metabole patiënten nog steeds beperkingen die specifiek zijn voor hun ziekte, wat in het geval van PKU of Galactosemie lichte cognitieve beperkingen kan zijn als gevolg van late diagnose of onjuiste behandeling - dit is het tweede geval dat wordt geïllustreerd in Tabel 42. In de meeste gevallen kunnen ze nog wel werken, maar met aangepaste werkomstandigheden. Tijdens interviews haalden patiënten en hun naasten de mogelijkheid aan voor werkgevers om toelagen te krijgen bij het in dienst nemen van mensen met een handicap. Deze voordelen zijn echter niet goed bekend en worden volgens dezelfde patiënt en naaste onvoldoende gebruikt, terwijl ze patiënten enorm kunnen helpen om een geschikte baan te vinden.

De werkgever wordt al jaren gesubsidieerd, hij kreeg voor mij als leidinggevende medewerker ***subsidies omdat ik in dienst was****. Oorspronkelijk deed ik het eigenlijk als hobby, en zou ik wel zien of ik het ook voor het bedrijf kan doen. Dat gaat. Dat werkt.* ***De meeste bedrijven weten niet eens dat ze subsidies krijgen als ze mensen met zo'n ziektes tewerkstellen****. Dat zou misschien ook belangrijk zijn,* ***dat er meer publiciteit komt****, dat mensen via deze subsidiemogelijkheden meer kansen krijgen in hun beroepsleven,* ***bijvoorbeeld een goede baan, of ook een langlopend contract krijgen****.* (Spierdystrofie, patiënt, Duitstalige gemeenschap, België).

En voor uw werk heeft uw werkgever die Vlaamse ondersteuningspremie, dat ze dan iets langzamer werkt dan iemand anders en om het rendementsverlies op te vangen. De werkgeefster maakt er wel een beetje te veel gebruik van. Allez, die heeft een aanvraag voor 60% gedaan. Dat krijgt eigenlijk niemand, het is niet te geloven dat ze dat gekregen heeft. ***Zij is eigenlijk een goedkopere werkkracht voor haar.*** *[Ze is] kapster medewerkster halftijds. […]* ***Ze heeft ook het statuut van onvrijwillig deeltijds werkloos****. Ja, ze moet ook haar pensioen opbouwen. […] haar statuut als ze ooit werkloos wordt krijgt ze toch iets. Het is het minimum van het minimum. […] dat gaat onder het bestaansminimum… Als ze daar ontslagen wordt is het iets van niks maar ze heeft iets. Maar anderen die komen niet eens daaraan want die kunnen nooit beginnen met voltijds werken. Voor de meesten is dat veel te inspannend.* (PKU, naaste, Provincie Limburg, België)

In het bovenstaande citaat legt een naaste uit dat de patiënt gedeeltelijk een werkloosheidsuitkering krijgt. Wanneer patiënten echter de "kans" krijgen om van dit systeem te profiteren, zijn de voordelen laag en kunnen ze het zich niet veroorloven hun baan te verliezen. Bovendien is niet elke patiënt in staat voldoende te werken om het recht op werkloosheidsuitkeringen te krijgen. Dit is een paradoxale situatie omdat ze mogelijk niet "voldoende" gehandicapt zijn om niet te werken en een vervangingsinkomen voor invaliditeit te ontvangen. Dit brengt nog meer onzekerheid met zich mee over het opbouwen van sociale rechten voor hun toekomst (pensioen).

Op medisch gebied ben ik in orde, dus voor die parttime uren die ik werk, zal ik ook parttime opgevangen worden. Maar omdat ***ik maar parttime kan gaan werken en niet fulltime,*** *zal ik ook altijd maar parttime uitbetaald worden. Dus de opvang is niet ideaal op dat gebied. Dus als je een chronische ziekte hebt en je kunt niet fulltime gaan werken, want ik had gekund, dan had ik zeker gekozen om op zo'n kort mogelijke tijd en inhaalbeweging te maken en ervoor te zorgen, dat ik acht uur per dag zou werken gedurende die termijn. Zodat ik terug volledig recht had op alles. Maar dat gaat niet, ik kan geen acht uur werken per dag. Dus ik moet roeien met de riemen die ik heb.* ***Maar ik heb op dit moment dus geen extra uitkering, nee. En iemand die dan gewoon te werk gesteld is, en die al jaren halftime werkt, zal ook maar half time kunnen terugvallen op de ziekenkas. En dat is spijtig. Dus er is niks extra denk ik****.* (PV, patiënt, Provincie Limburg, België)

Het kan dus een uitdaging zijn om een passende baan te vinden voor patiënten. Toch zijn patiënten meestal erg bereid om te werken. Zoals uit het volgende citaat blijkt, kan blijven werken de patiënt op de been houden. Deze sterke wil om te werken kan ook worden verklaard door het feit dat ze dankzij het werk voelen dat ze deel uitmaken van de samenleving. Niet werken zou eerder bijdragen aan het gevoel van isolement dat ze misschien al ervaren omdat ze zijn getroffen door een zeldzame ziekte[93].

Dat is belangrijk, als je nog een heel leven voor je hebt. Als je chronisch bent, *ik weet niet, is het nog een jaar, is het nog 20 jaar, dat weet ik niet. Maar je moet wel kunnen gaan werken.* […] ***Ik werk nog steeds omdat mijn werk mij mentaal sterk houdt.*** (PV, patiënt, Provincie Limburg, België)

Dus je kunt besluiten om te gaan klagen en dan ga je klagen. *Op een dag zeiden ze bij het ziekenfonds: "Weet u, mevrouw, met uw aandoening kunt u stoppen met werken en een ziekte-uitkering krijgen." Ik was toen veertig jaar oud. Maar het is waar, dat ik niet altijd de moed kan opbrengen […] ik ben niet altijd even*

[93] Zie Hoofdstuk 5 – Psychosociale aspecten, Onderdeel *8. Dagelijkse beperkingen, gevolgen voor het sociaal functioneren en het gevoel van isolement*.

*fit, maar **ik weet het ook niet, ik ben niet zo ziek, dat ik niet meer kan werken**.* (CML, patiënt, Provincie Luik, België)

Bij sommige ziekten - zie de derde situatie in Tabel 42 - kan behandeling of een interventie (periodieke ziekenhuisopname) patiënten tijdelijk verhinderen om te werken, met name bij hematologische ziekten zoals PV en CML. De patiënten die op een gegeven moment stopten met werken, slaagden erin om opnieuw te beginnen, soms met aangepaste voorwaarden (minder uren of dagen) - zie de vierde situatie in Tabel 42 - of besloten van baan te veranderen om meer geschikt en aangepast werk te vinden. Vaak zorgt de ziekte ervoor dat patiënten hun professioneel perspectief veranderen als ze beseffen dat ze een betere levenskwaliteit nodig hebben.

*Dus ik ben weggegaan bij Carrefour [distributiecentrum] tijdens de reorganisatie, **ik heb een nieuwe baan gevonden**, dus nu werk ik bij een gemeentekantoor en dat is tussen aanhalingstekens **veel fijner, ik verdien minder, maar mijn kwaliteit van leven is anders en dat, daar hangt geen prijskaartje aan**. Dus ik werk in loondienst.* (CML, patiënt, Provincie Luik, België)

Wanneer ze langere tijd niet kunnen werken, kan dit zowel administratief als financieel ingewikkeld zijn. Patiënten die weer deeltijds gingen werken met een financiële vergoeding, kregen ook te maken met administratieve problemen. Dit is het geval voor de patiënt die in onderstaand fragment vertelt dat hij ondanks de vermoeidheid heeft geprobeerd om weer aan het werk te gaan, maar daar niet voor werd gewaardeerd, omdat hij veel van de steun moest terugbetalen in de vorm van belastingen.

*Ik heb van december tot juli niet gewerkt, daarna **ben ik op medische grond halve dagen gaan werken twee jaar lang, maar dat doe ik nooit meer**. […] **Ik wilde weer gaan werken, blijk geven van professionele motivatie** enzovoort. **Maar in een bepaald jaar moest ik € 4000 terugbetalen aan bijdragen** en het jaar daarna € 2150. Dus als me weer eens iets overkomt, dan blijf ik thuis en maak ik gebruik van mijn rechten, zoals iedereen, en ik weet niet wat ik zal gaan doen, maar ik ga alvast geen moeite doen om aan het werk te gaan. […] Want ik weet niet hoe het werkt en wie daarover beslist, maar ik weet niet of de mensen wel beseffen, dat wij werken terwijl wij aan een ernstige ziekte lijden, ziekten die zwaar te verdragen zijn.* (CML, patiënt, Provincie Luik, België)

Uit de literatuurstudie bleek dat het verminderde werkvermogen (of het onvermogen om te werken) vaak gepaard gaat met een inkomensverlies dat, in combinatie met een stijging van de medische kosten of het onvermogen om een adequate verzekering af te sluiten, kan leiden tot een nood aan financiële bijstand die vaak onvoldoende is en niet altijd beschikbaar is[94]. Zeldzame ziekten veroorzaken vaak een verminderd werkvermogen voor het hele gezin - patiënt en partner of ouder. Dit wordt aangetoond in het onderstaande citaat waarin een patiënt beschrijft hoe de werktijd moest worden verminderd en er financiële noden ontstonden. Dergelijke situaties komen vaak voor bij maatschappelijk werkers die de rechten en aanvragen van families getroffen door een zeldzame ziekte onderzoeken om de gevolgen van een dergelijk verminderd werkvermogen voor hen te verzachten.

*Toen ik informaticus was, verdiende ik wat beter dan nu, het is natuurlijk beter dan niets, maar wanneer je **tegelijkertijd hogere medische uitgaven hebt, uitgaven voor medicijnen, ja dan blijft er minder inkomen over** en daar komt vaak nog bij, zoals hier moet **mijn partner haar uren aanpassen, minder uren gaan werken om aanwezig te kunnen zijn bij belangrijke momenten**, zoals vandaag, enzovoort.* (Huntington, patiënt, Provincie Luik, België)

*Dus, ik bedoel, we krijgen een ander publiek, mensen die voorheen genoeg verdienden en dus is het veel moeilijker. We hebben dus **een ander soort publiek, dat in toenemende mate naar ons toe komt met een***

[94] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie),EMRaDi-project.

> ***hulpvraag, omdat ze er niet uitkomen, ook al werken ze**, soms hebben we zelfs koppels, waarvan de ene partner werkt, maar dat is niet toereikend, dus richten ze zich toch maar tot ons om te kijken of er geen andere vorm van financiële ondersteuning mogelijk is.* (Maatschappelijk werker, ziekenfonds, Provincie Luik, België)

Bovendien kan het moeilijk zijn om een baan te behouden wanneer men door een ziekte wordt getroffen en het werkvermogen afneemt. Ofwel omdat de baan niet geschikt is of een aangepaste baan moet worden gezocht, ofwel omdat aanpassingen moeten worden gevraagd aan de huidige werkgever. Vanwege het stigma rond de handicap of ziekte, kunnen patiënten in sommige situaties bang zijn ontslagen te worden, waardoor ze hun diagnose geheimhouden voor hun werkgevers. Soms stellen artsen hun patiënten zelfs voor om dit te doen, zie Hoofdstuk 5 - Psychosociale aspecten, Onderdeel *9. De keuze om de diagnose geheim te houden*.

> *In ieder geval heb ik deze kaart nooit kunnen gebruiken. Omdat ik in de televisiesector werk. Bij, ik ben dus nu ook nog steeds hier in [plaats] bij wijze van spreken, iedereen kent iedereen in deze branche. Ja, hoe moet ik beginnen? Ik was op het moment van mijn diagnose natuurlijk bang om dood te gaan en dat betekende dat het mijn droomproject was om te worden opgemerkt. [...] Ik ga nu mijn gehandicaptenstatus aangeven, want nu moet het. Toen werd me mondeling in het bijzijn van getuigen gezegd: "[Persoon], je wordt tot mei verlengd". Nu zal ik zeggen: "Kijk, je moet mijn stamgegevens en dus mijn contract veranderen." **En als ze me dan zeggen**: **"[Persoon], we kunnen je contract toch niet verlengen". Ze gaan natuurlijk niet zeggen: "Omdat je gehandicapt bent", dan ga ik naar de advocaat.** Ik ben op dat vlak ook wettelijk op de hoogte. Ondertussen is het ook makkelijk voor me geworden. **Ik geef niet om deze industrie, want ik ben op zoek naar een andere baan, in een andere industrie die beter aan gehandicapten is aangepast.** Dat wilde ik al eerder doen, omdat het werk dat ik wilde doen niet mogelijk is met mijn ziekte. Vandaar ... Ik ben toch op zoek naar iets anders [...] Dus eigenlijk zou je kunnen zeggen dat als ik eerder had gezegd dat ik leukemie heb, of een gehandicaptenstatus heb, dat ik voor de projecten zou zijn afgewezen.* (CML, patiënt, regio Aken, Duitsland)

In de vijfde situatie die wordt geïllustreerd in Tabel 42 kan de mobiliteit van patiënten zeer beperkt zijn, terwijl ze verstandelijk niet beperkt zijn. Aangepaste werkomstandigheden voor dergelijke patiënten zijn momenteel vaak niet goed ingeburgerd of beschikbaar. Deze wens om uitdagend werk te vinden blijft vaak onvervuld, wat frustratie kan veroorzaken bij deze families. In het onderstaande citaat benadrukt de moeder van een jongen met Duchenne de frustratie van haar zoon die in deze situatie verkeert. Er dient te worden opgemerkt dat hoewel er in de provincie Limburg in België geen geschikte oplossing voorhanden lijkt te zijn, de provincie Limburg in Nederland hierin is geslaagd omdat in deze regio een professioneel actieve Duchennepatiënt werd bevraagd.

> *Ze kunnen daar [bij begeleid wonen] bijvoorbeeld bezigheidstherapie… Zo dagbesteding doen. Maar dat vindt hij allemaal niets. **Kaartjes maken. Zegt die van: mama, ik ben geestelijk oké. Ik ga geen kaartjes maken.** Hij heeft ook gewerkt maar dat beviel hem ook echt niet. […] [Patiënt naam] kan niks alleen. Hij moet een taxi betalen, hij moet de begeleiding betalen. Dus hij zegt: ik moet gaan betalen om te werken. Nee, doe ik niet. Dat geld besteed ik liever aan de dingen die ik leuk vind voor de tijd dat ik er ben.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

In de laatste situatie die wordt geïllustreerd in Tabel 42 is de patiënt zowel mentaal als motorisch zwaar beperkt en kan hij niet werken. In dergelijke situaties kunnen patiënten met een erkende beperking[95]

[95] Meer informatie over de procedure voor erkenning van een handicap is te vinden in Universiteit Maastricht (2020), Verslag van de analyse van wettelijke, financiële en terugbetalingsmechanismen voor de behandelingskosten van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR, EMRaDi-project.

een vervangingsinkomen of uitkering krijgen van een (lokale of regionale) overheid[96]. In verschillende regio's hebben de families getroffen door een zeldzame ziekte aangehaald dat er veranderingen zijn in het systeem voor invaliditeitsuitkeringen waardoor de gezinnen nood hebben aan informatie.

Door de vele administratieve procedures kan het moeilijk zijn om deze status te verkrijgen. De sociale diensten zijn echter bijzonder goed uitgerust om patiënten en hun naasten te helpen met dergelijke procedures, zoals blijkt uit het onderstaande citaat waarin de maatschappelijk werker van een ziekenfonds uitlegt dat dit een van de belangrijkste administratieve problemen is waarmee zij patiënten helpen. Zoals echter blijkt uit het onderstaande fragment van een naaste van een Rett-patiënt, is in België het vervangingsinkomen niet altijd voldoende om de patiënt in een zorgcentrum te laten plaatsen.

> *En op een gegeven moment hebben we dus die stap genomen, omdat zij invalide was. […]* ***Zij krijgt een invaliditeitsuitkering van de Zwarte Lievevrouw****. [Daarmee kan ze] haar behandeling en onkosten betalen, ja, maar als ze zou moeten worden opgenomen in een instelling, dan zou dat echt heel krap zijn. […] Dat was zwaar [de formaliteiten voor de Zwarte Lievevrouw], dat komt omdat ik erg eigenwijs ben en dat ik veel zelf heb geregeld […] Er komen nu steeds meer diensten en wanneer ik nu met een vraag zit, bel ik naar het OCMW, de dames daar kennen me goed, dat gaat via Internet, met Internet heb je toegang tot veel meer dingen, vind ik.* ***Maar het is erg moeilijk om iets gedaan te krijgen, erg moeilijk****.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

> *Dus,* ***wat betreft de handicap, kun je een verzoek indienen*** *[…] Ze hebben een soort schema, waarop verschillende soorten beperkingen staan, die de arts moet invullen. […]* ***Dus bij een afspraak vult men op basis van dit schema en het verhaal van de betreffende persoon, het meer administratieve gedeelte in****. […] en we verstrekken hen onze adresgegevens, zodat ze bij ons langs kunnen komen, wanneer ze hun besluit hebben genomen met betrekking tot de vergoedingen. (Maatschappelijk werker, ziekenfonds, Provincie Luik, België).*

Het volgende fragment laat ook zien dat dergelijke diensten in Nederland bestaan en dat ze enorm kunnen helpen bij alles wat met de handicap te maken heeft en moeilijk is voor de patiënt zelf.

> *Ik kreeg in principe een PGB toen ik nog bij mijn ouders woonde, als voor mantelzorg was dat meer, alleen in het begin gingen ze dat dus veranderen, AWBZ dat viel weg, en dat werd een WLZ en dat werd allemaal opgesplitst en zo, en dat was op een gegeven moment het punt dan had ik zeg maar zorg van Focus maar dat is alleen zorg van thuis alleen binnenshuis en niet van buitenshuis.* ***Maar dankzij die maatschappelijk werker heb ik via de zorgverzekering ook nog een PGB kon krijgen voor buitenshuis, en dat die heb ik toen ingeschakeld, en toen heb ik het eigenlijk kunnen doen, dus, het was niet altijd duidelijk, je moest het zelf uitzoeken****.* (Duchenne, patiënt, Zuid-Limburg, Nederland)

3.2 HET WERKVERMOGEN VAN MANTELZORGERS

Zoals te zien is in Tabel 42, kunnen naasten in de meeste situaties werken. Wanneer de capaciteiten van de patiënten echter afnemen, kan dit echter ook het werkvermogen van de ouders (in de meeste situaties was dit de moeder van de patiënt met een zeldzame ziekte) om te werken (vijfde en zesde situatie in de tabel) belemmeren of verhinderen. Het werkprobleem is cruciaal wanneer de gehandicapte patiënt een kind is (Rett, Duchenne) en is ook belangrijk bij ziekten met een late aanvang,

[96] In België wordt de invaliditeitsuitkering in Vlaanderen rechtstreeks betaald via de VSB (Vlaamse Sociale Bescherming), en in Wallonië georganiseerd door de federale staat in Wallonië.

zoals Huntington. In het laatste geval komt het echter vaker voor dat de echtgenoot met pensioen is of aan het einde van de loopbaan aangepaste arbeidsvoorwaarden kan regelen.

Als de mantelzorgers ouders zijn, is de situatie anders afhankelijk van hun perspectief. Sommige ouders hebben het gevoel dat het hun "plicht" is en willen de persoon zijn die voor de kinderen zorgt, zoals blijkt uit het onderstaande fragment waarin de moeder aangeeft dat ze het haar rol vindt en een budget van de lokale autoriteiten krijgt om deze rol te vervullen.

> *Ik werkte dus ook nog fulltime. Ik werkte dan als verpleegkundige. Nu werk ik 4/5e, maar ik combineer het.* ***We hebben ondertussen Persoonlijk Assistentiebudget toegekend gekregen. Daar ben ik nu zelf de persoonlijke assistente. Momenteel geef ik nog niet graag zo de zorg uit handen. Want je kent uw kind eigenlijk zelf het beste.*** *Je voelt haar optimaal aan als moeder zelf. En als ik het zelf nog kan, dan doe ik het liever zelf. Want anders heb je weer iemand vreemd in huis. Zolang als ik het zelf nog kan, blijf ik het doen.* (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

Sommige mantelzorgers willen echter blijven werken, maar geven aan dat ze geen andere keuze hebben dan te stoppen omdat de voorziene oplossingen, met name voor dagopvang en tijdens schoolvakanties, onvoldoende zijn.

> *Ik ben toen een dag minder gaan werken maar ik denk, moest hij dat niet gehad hebben, had ik dat ook gedaan. Toen hij zo klein was…* ***De echte impact kwam vooral op het moment, toen bleek dat hij niet in een opvang terecht kon.*** (Silver-Russell, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

Wanneer ze zich in dergelijke situaties bevinden, klagen ouders dat de aangeboden oplossingen - aangepaste werkvoorwaarden of vervangingsinkomens - onvoldoende of onbestaande zijn (dit werd het vaakst aangegeven door deelnemers uit Wallonië). In deze situaties kan het voor ouders emotioneel moeilijk zijn om te besluiten niet meer te werken en hun eigen professionele en sociale leven te beperken.

> ***Ik werk nu halftijds, maar ik moet mijn baan op gaan zeggen, ik heb geen keuze, er is niets geregeld voor de kinderen****. Dus veertien weken per jaar, zal ik het moeten doen zonder salaris. Dus een werkgever zal mij niet snel in dienst houden, want als ik alle schoolvakanties vrij moet nemen, dus veertien weken per jaar, dat kan echt niet. Dus ja, ik moet ontslag nemen en dan maar verder leven.* ***Er zit niks anders op [er klinkt emotie door in de stem].*** (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Het is echter niet altijd mogelijk voor ouders om te stoppen met werken vanwege het inkomensverlies, zoals geïllustreerd in de situatie hieronder waarin beide ouders nog steeds werken omdat ze dit inkomen nodig hebben om voor zorg te betalen. In het tweede citaat legt een andere moeder uit dat het voor haar mogelijk was niet te werken, maar dat dit niet voor iedereen zo is.

> *Juist de verbouwingen. Dat heeft enorm veel geld gekost. Je krijgt dan ook wel tussenkomst. Wat je krijgt is altijd welkom natuurlijk. Maar als je ziet wat het allemaal gekost heeft.* ***Als je met 1 loon dat moet betalen, dat gaat gewoon niet.*** *Een serieuze afbetaling. Een serieuze lening moeten aangaan voor dat allemaal hier te verwezenlijken.* […] ***En ook, je moet met 2 blijven werken voor gewoon uw lening te kunnen afbetalen want met 1 loon gaat het gewoon niet meer.*** *We hebben het huis moeten kopen, in eerste instantie gelijk het was. Met een kind zonder speciale noden was het allemaal ok.* (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

> *Kijk, ik heb dan alweer een luxe…* ***Ik werk nog altijd niet dus ik kan dat ook voor hem doen. Er zijn ook ouders die het financieel echt niet kunnen om niet te werken.*** *Die moeten wel werken en die moeten die tijd ook verdelen.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

4 WONEN, MOBILITEIT EN PRAKTISCHE PROBLEMEN

Het merendeel van de codering met betrekking tot wonen, mobiliteit en praktische problemen betreft patiënten met een zware handicap en hun naasten. Zoals aangetoond in Tabel 43, dragen patiënten met ziekten zoals Huntington, Duchenne en Rett de zwaarste praktische lasten, met problemen zoals woningaanpassingen, afhankelijkheid van mantelzorgers, gebruik van huishoudelijke diensten, afstand van huis, de noodzaak om met de patiënt rond te rijden, enz.

Tabel 43 - Percentage van de patiënten en hun naasten dat wonen, mobiliteit en praktische problemen vermeldt tijdens interviews.[97] - meest gecodeerde ervaringen

	Huntington N=10	Duchenne N=10	Rett N=11	Silver Russell N=3	CML N=9	PV/ Vaquez N=8	PKU N=8	Galactosemie N=3
Praktische last	100%	60%	64%	0%	33%	25%	63%	33%
Woningaanpassingen	70%	70%	82%	0%	0%	0%	0%	0%
Afhankelijkheid van mantelzorger	40%	40%	82%	0%	0%	0%	13%	0%
Gebruik van huishoudelijke diensten	90%	30%	55%	0%	0%	0%	0%	0%
Afstand van huis	30%	40%	18%	33%	33%	25%	13%	33%
Noodzaak om met de patiënt rond te rijden	20%	20%	45%	0%	0%	0%	0%	0%
Autonomie van de patiënt	0%	50%	18%	33%	0%	0%	13%	33%
Het gezin probeert zo normaal mogelijk te leven	10%	50%	45%	33%	0%	13%	13%	33%
Moeilijkheid om structuren te vinden waar patiënten met meerdere handicaps welkom zijn	10%	20%	64%	0%	0%	0%	0%	0%
Zorg of steun voor het gezin	10%	10%	36%	0%	0%	0%	0%	0%
Rijden	30%	40%	36%	0%	0%	13%	13%	0%
Moeilijkheden om de juiste apparatuur en hulpmiddelen voor mobiliteit te vinden	0%	40%	64%	0%	0%	0%	0%	0%
Vervoer naar dagopvang	0%	10%	27%	0%	0%	0%	0%	0%
Problemen met toegankelijkheid voor rolstoelgebruikers	10%	60%	9%	0%	0%	0%	0%	0%
Respijtcentra waardoor mantelzorgers een zorgpauze kunnen nemen	10%	0%	36%	0%	0%	0%	0%	0%
Gebruik van oppasdiensten	0%	0%	45%	33%	0%	0%	0%	33%
Gezondheidsproblemen van de mantelzorger door de intensiteit van de zorg	0%	10%	27%	0%	0%	0%	0%	0%
Proberen om de patiënt thuis te houden	10%	20%	18%	0%	0%	0%	0%	0%
De organisatie van het leven van de patiënt als de ouders of mantelzorger overlijden	0%	20%	36%	0%	0%	0%	0%	0%

4.1 WONINGAANPASSINGEN

Voor patiënten met motorische beperkingen en hun naasten is het belangrijk om een woning en een auto te hebben die zijn aangepast aan hun behoeften. Hiervoor zijn vaak aanpassingen nodig aan de woning. Deze aanpassingen worden vanwege hun gehandicaptenstatus (deels) vergoed door de

[97] Het is belangrijk op te merken dat het niet noemen van een aspect tijdens het interview door een deelnemer, niet betekent dat dit punt niet door een andere deelnemer werd aangehaald. Het is bijvoorbeeld mogelijk dat zowel een patiënt als een naaste deelnemen aan een interview, maar alleen de naaste de praktische last vermeldt.

overheid. Het kan echter nog steeds duur zijn voor patiënten en hun naasten om deze aanpassingen uit te voeren.

> ***Juist de verbouwingen. Dat heeft enorm veel geld gekost.*** *Je krijgt dan ook wel tussenkomst. Wat je krijgt is altijd welkom natuurlijk. Maar als je ziet wat het allemaal gekost heeft. Als je met 1 loon dat moet betalen, dat gaat gewoon niet. Een serieuze afbetaling.* ***Een serieuze lening moeten aangaan voor dat allemaal hier te verwezenlijken****.* (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

Tijdens gesprekken over dit onderwerp vermelden patiënten en hun naasten soms de administratieve procedures om dit te doen. Meestal is niet duidelijk hoeveel er wordt terugbetaald en of de kosten vooraf door het gezin moeten worden betaald. Er zijn ook inconsistenties voor wat wel en niet mag.

> *Nee, niet de AWIP maar het ziekenfonds heeft het vergoed, die gaat daarover… en ik, of het nu de fysio is of de winkels die het apparaat verkopen,* ***ik kom er niet uit, ik weet niet wie wat betaalt****. De fysio van het centrum, waar ik normaal kom, vraagt bij de AWIP een voorschot aan voor de patiënten. En de AWIP zegt dan: "Ah, maar nee,* ***dat doen we niet en in ieder geval, als u dat wenst, had u dat moeten vragen voordat u het apparaat ging aanschaffen****."* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Als de procedure voor aanpassing van de woning van een gehandicapte patiënt omslachtig is, kunnen sociale diensten de gezinnen vaak helpen met de administratieve procedure op lokaal niveau (overheid/autoriteiten) of bij ziekenfondsen of ziekenhuizen/expertisecentra.

> *De deuren zijn een heel pak breder. We hebben dan ook een aangepaste badkamer.* ***We zijn er inderdaad voor naar het Vlaams Fonds gegaan en die hebben ons die helpen inrichten****. Het is zo dat [persoon] met zijn elektrische stoel kon draaien in alle ruimtes. Dus dat hij overal de ruimte had om ook echt effectief overal bij te kunnen zijn.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

Het is belangrijk dat families advies krijgen van zorgverleners die ervaring hebben met de ziekte en de evolutie ervan, anders kunnen beslissingen worden genomen die niet optimaal zijn, zoals blijkt uit het onderstaande fragment. Het belang van proactieve informatie op het zorgpad van de patiënt werd al genoemd in het hoofdstuk over toegang tot en coördinatie van zorg.

> *Zij hebben ons toen ook geholpen met het inrichten van ons huis wat we net hier hadden aangekocht,* ***met een ergotherapeute. Omdat wij ons huis toen meteen helemaal hebben aangepast****, want het was een bouwval. We dachten: dan doen we dat gelijk. Met: hoe moet ik een badkamer dan inrichten,* ***waar moet ik rekening mee houden voor de lange, lange, lange termijn.*** *(Duchenne, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)*

Als de patiënt echter nog niet gediagnosticeerd is wanneer de aanpassingen aan de woning nodig zijn, weet het gezin niet wat te verwachten en is het niet altijd gemakkelijk om alle renovaties en aanpassingen vooruit te plannen en de juiste beslissingen te nemen.

> ***Toen het werd gebouwd, kon niemand voorzien, dat ze niet meer zou kunnen lopen****. […] Dus we hebben een slaapkamer gemaakt op de begane grond, dat klopt, met een douche, maar het lukt niet om [naam van de patiënt] onder de douche te zetten. […] Tot haar vijftiende kon ze nog lopen. Toen we aan het bouwen waren, was ze nog maar zes jaar oud. En* ***we konden ons geen voorstelling maken, we wisten niet hoe het zich verder zou ontwikkelen****.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

In sommige situaties moesten gezinnen zelfs verhuizen omdat hun woning niet kon worden aangepast. De familie in het fragment hieronder moest verhuizen en de nieuwe woning aanpassen, wat financiële gevolgen had.

Ja, in principe wel, want we hadden een huis gekocht in Stein en op een gegeven moment kom je inderdaad erachter van: hij komt dadelijk niet meer boven, er zal een aangepaste slaapkamer, een zaal moeten komen. Dat huis was te klein om aan te passen, ***dus uiteindelijk zijn wij op zoek moeten gaan naar iets anders. Zijn we hier terecht gekomen en dit hebben we aangepast****. Er is toen in die tijd wel een groot gedeelte van de gemeente, is toen via de gemeente gegaan, die hebben dat vergoed. Maar toen was er sprake, we zaten net in de overgang dat je zoveel procent eigen bijdrage moest betalen daaraan. En dan ga je fondsen aanschrijven.* ***Dus voor de verbouwing heeft het eigenlijk wel financiële gevolgen gehad****.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

De financiële gevolgen verschillen uiteraard van gezin tot gezin. Voor sommigen zijn er door de terugbetalingen van de overheid geen gevolgen voor hun financiële situatie, zoals voor het gezin in Nederland van onderstaand citaat. Voor Duitsland was geen specifieke informatie over dit punt beschikbaar.

Nee [de aanpassingen in huis hebben geen impact gehad op eigen financiële situatie*], want in principe alle aanpassingen en alles dat werd allemaal vergoed. Ik betaal dus wel mijn Eigen Bijdrage [aan CAK*[98]*] zeg maar iedere maand, dus op die basis, maar dat ik al die dingen zelf zou moeten kopen of zo, dat niet nee.* (Duchenne, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

4.2 HULPMIDDELEN VOOR MOTORISCHE AANDOENINGEN

Patiënten met complexe en invaliderende ziekten hebben grote behoefte aan gespecialiseerde medische hulpmiddelen om hun mobiliteit en algemene levenskwaliteit te verbeteren. Gezien de chronische aard van de zeldzame ziekte moeten hulpmiddelen voor motorische aandoeningen vaak worden vernieuwd of aangepast aan de afnemende vermogens van de patiënt. Zowel patiënten/hun naasten als zorgverleners spraken over dit onderwerp en de blijvende noden aan toegang tot dergelijke hulpmiddelen voor patiënten.

Het volgende citaat beschrijft de vele verschillende noden aan hulpmiddelen van een patiënt met een zeldzame ziekte:

[Sprekend over hulpmiddelen] Ze heeft ***orthopedische schoenen, haar bed*** *kan omhoog en omlaag, ze heeft een* ***douchestoel op wieltjes****. Haar kamer is aangepast. […]* ***Een takel*** *om haar uit bed te halen, onder de douche te zetten, een systeem dat aan het plafond kan worden bevestigd, enzovoort […]* ***een buggy****, die op drie wielen kan worden gezet met twee kleine wieltjes aan de voorkant en aan de fiets kan worden bevestigd.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

In de eerste plaats is het een probleem om de juiste hulpmiddelen te vinden die echt zijn aangepast aan de noden van de patiënt.

Ze heeft een ***aangepaste buggy****. Voordat je dat hele gevaarte in elkaar hebt gezet, dan zijn we een half uur verder. Dan zijn mijn man en ik al helemaal over de emmer, we zijn nu bezig met een ander vervoersmiddel voor haar, want* ***die buggy, dat is gewoon een doffe ellende****.* (Rett, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

Bovendien kunnen hulpmiddelen zoals rolstoelen vrij duur zijn, en zijn de procedures moeilijk te beheren voor patiënten. Mantelzorgers benadrukken ook dat dergelijke hulpmiddelen vaak incoherent worden terugbetaald. In het volgende voorbeeld vertelt de mantelzorger bijvoorbeeld dat als

[98] CAK (voor Centraal Administratie Kantoor) is een Nederlands publiekrechtelijk zelfstandig bestuursorgaan (zbo) belast met wettelijke, administratieve taken op het gebied van zorg en welzijn in opdracht van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS). Een belangrijk deel van de taken omvat het vaststellen en innen van wettelijk verplichte eigen bijdrages. Deze eigen bijdrages zijn veelal afhankelijk van inkomen en vermogen.

hulpmiddelen niet binnen vier jaar wordt vervangen, de terugbetaling mogelijk niet meer wordt toegestaan.

> *Dat is het, ik had ook recht op een nieuwe rolstoel dit jaar, want* ***het is echt typisch, je hebt tegenwoordig om de vier jaar recht op een nieuwe rolstoel****. Dus,* ***als je er geen aanvraagt en je er pas één aanvraagt na vijf of zes jaar, dan heb je er geen recht meer op****. Dus dit jaar, dacht ik, "oh ja", want de laatste rolstoel, die ik heb gekregen was erg zwaar en moeilijk te manoeuvreren en bij Bailou, waar ik die stoel heb neergezet, zeggen ze steeds "als we met die stoel naar buiten willen, hebben we echt een sterke man nodig want hij rijdt niet lekker enzovoort." Dus denk ik: "Zodra de vier jaren om zijn, gaan we er eentje aanvragen." Dus, in dit geval, ga ik informatie vragen,* ***en bij het ziekenfonds vertellen ze me: "Het is de hoogste tijd, want je hebt hem al vier jaar, al wat langer zelfs, anders heb je er geen recht meer op****."* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Niet alleen mantelzorgers, maar ook zorgverleners ondervinden moeilijkheden met het aanschaffen van hulpmiddelen die het leven van de patiënt aanzienlijk kunnen verbeteren.

> *Natuurlijk voor een aantal basiszaken is er een terugbetaling maar bijvoorbeeld* […] *een heel belangrijk voorbeeld is wat wij nog altijd met grote dossiers maar kunnen krijgen is de elektrische ondersteuning van de manuele rolwagen. Dus dat lijkt… Die jongens hebben manuele rolwagens eerst, zijn daar goed mee en dan moeten ze ineens overstappen naar zo'n groot elektrisch ding zodat ze dit enkel nog moeten doen dus ook niet meer oefenen terwijl ze eigenlijk in Nederland al heel lang wielen hebben die gewoon elektrisch ondersteund zijn. Dat kost 3 tot 5000 euro, denk ik, per patiënt maar dat is dus ik weet niet wat voor veldslag om dat te kunnen… En dat is zo…* ***Dat zijn kleine zaken die zo belangrijk zijn voor de patiënt omdat het eigenlijk maakt dat je een veel compactere rolwagen hebt, dat ze veel meer overal naartoe kunnen dat de ouders niet een hele andere auto moeten kopen om zo'n zware elektrische rolwagen… Dat er niet een hele hoop aanpassingen moeten gebeuren. Maar dat zijn zaken waar wij soms de administratieve last ondervinden.*** (Duchenne, professional, Provincie Limburg, België)

Zoals geïllustreerd in het onderstaande citaat, kan het verkrijgen van de nodige hulpmiddelen voor motorische aandoeningen ook administratief belastend zijn voor zorgverleners en de hulp van maatschappelijk werkers vereisen.

> *Ja, ik kan er nu niet… Dan zou ik mijn sociaal assistente moeten halen. Maar dat is zo, ja. Ik snap dat het allemaal veel tijd vraagt om het te veranderen maar voor sommige zaken is er ook bijvoorbeeld… Daar is nu ondertussen wel ook een redelijk goede oplossing voor de elektrische armondersteuning. […] Maar dat zijn inderdaad wel kostelijke spullen. […]* ***Maar dat vraagt zowel van ons als van onze medewerkers heel veel papierwerk. Veel tijd en veel papierwerk****.* (Duchenne, professional, Provincie Limburg, België)

Soms is het vanwege terugbetalingsregelingen ook onmogelijk om hulpmiddelen aan te schaffen die voor de gezinnen te duur zouden zijn als ze die zelf zouden moeten financieren.

> *Ja. We kennen bijvoorbeeld de Lokomat, dat is een exoskelet, waarmee je kunt leren lopen, dat is echt geweldig. […] In Polen hebben ze twee instellingen, die met steun van de Europese Unie voorzien zijn van Lokomats,* ***één Lokomat kost achthonderdduizend euro****. Terwijl we er in België eentje hebben in Antwerpen en ik heb nog steeds geen antwoord gekregen op mijn vraag over wat ik moet doen om er gebruik van te kunnen maken. Dus om nu* ***naar Polen te gaan, dat is nu echt niet aan de orde, want we moeten ons huis aanpassen en weten, dat we dan gedurende een X aantal jaar niets meer daarnaast kunt doen, dus we gaan hem de klassieke behandeling laten ondergaan, omdat we het huis moeten aanpassen****.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

4.3 MANTELZORGERS ALS CENTRALE ACTOREN VOOR HET COÖRDINEREN VAN DE PRAKTISCHE LAST

4.3.1 ZORGTAKEN UITGEVOERD DOOR MANTELZORGERS

In het hoofdstuk over toegang tot en coördinatie van zorg werd uiteengezet hoe centraal mantelzorgers zijn voor de zorgcoördinatie van patiënten met een zeldzame ziekte; niet alleen op medisch vlak, meer ook voor dagelijkse zorg. Door de hoge mate waarin sommige patiënten afhankelijk zijn van hun familie vanwege de zeldzame ziekte, is de zorgtaak van ouders of partners permanent.

> *Haar beperkingen? Zij kan niet praten, dus ze kan ook niets vragen […] Ook kan ze niet lopen, dus ze loopt op handen en voeten. Zij kan dus wel keuzes maken, spelletjes pakken, maar de meeste kunnen niet lopen en zitten in een rolstoel. Wanneer je in een rolstoel zit, kun je geen spelletje uit gaan kiezen en kun je niet overal heen waar je wil.* ***Je zit dus in een bubbel opgesloten, als je het Rett syndroom hebt. Je zit vast en bent afhankelijk van degene, die voor je zorgt***. (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Zoals geïllustreerd in het bovenstaande citaat, zijn patiënten met een zware handicap - zeker als het om cognitieve beperkingen gaat - sterk afhankelijk van hun mantelzorgers. Dit houdt in dat ze een overzicht behouden over alle medische aspecten voor het organiseren van de zorg en behandeling, omgaan met de administratieve rompslomp en bovendien ook alle praktische dagelijkse zorg coördineren. Dergelijke verantwoordelijkheden en zelfcoördinatie berusten vaak op naasten of mantelzorgers. Het zijn ook zij die instaan voor een groot deel van de dagelijkse zorg.

> ***De rol van mantelzorgers valt niet te onderschatten, de ondersteuning van de patiënt zet zich voort op alle vlakken: verzorgen, aankleden, 's nachts alert blijven.*** *Meestal begeeft de familie op een gegeven moment wanneer de gedragsproblemen bij de patiënt verergeren (paranoia, beschuldigingen van bedrog, agressie)* […] *De gedragsproblemen (agressie) verergeren en hebben ook een nadelige impact op de mantelzorgers.* (Huntington, neuro-psychiater, Provincie Limburg, België)

Tabel 44 - Aantal referenties voor "afhankelijkheid van mantelzorger", vergelijking tussen ziekten, interviews van patiënten en hun naasten

	Huntington (N=1.735)	Duchenne (N=2.597)	CML (N=1.385)	PV (N=1992)	Rett (N=4761)	Silver-Russel (N=663)	PKU (N=1281)	Galactosemie (N=1068)
Afhankelijkheid van mantelzorger	5	13	0	0	30	0	1	0

Omdat patiënten met ziekten zoals Duchenne en Rett veel medische noden hebben, is het onmogelijk om ze zonder toezicht te laten. Deze patiënten zijn ook erg afhankelijk voor alle vitale functies (eten, douchen, naar het toilet gaan, enz.). Bij degeneratieve ziekten zoals Huntington vereisen patiënten geleidelijk meer en meer zorg en begeleiding.

> *Dat is toch wel veranderd in die zin dat we altijd rekening moeten houden met inderdaad:* ***is er iemand voor Mijn zoon,*** *omdat Mijn zoon nog thuis woont.* ***Want hij kan geen minuut alleen gelaten worden***. (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

> *Ik hoef nog niet geholpen te worden,* ***ik moet wel in de gaten worden gehouden, want ik val vaak, als ik me aankleed of aan het douchen ben***. ***Je wilt je autonomie zo veel mogelijk behouden****. We zagen dat al bij mijn vader: hoe minder je doet, hoe minder je kunt. We willen dus niet te snel gaan met de begeleiding, maar er is wel permanent toezicht nodig, want ik kan binnen een halve seconde instorten. Dat is niet alleen*

maar vallen, maar echt ter aarde storten, alsof ik een klap heb gekregen. (Huntington, patiënt, Provincie Luik, België)

Maar ze kan niet praten, ***we moeten haar voeden, we moeten haar verschonen, enzovoort****. En ze is thuis, in haar rolstoel, daar voelt ze zich veilig […]* ***en ik ben dus altijd in de buurt****. […] Als ik bijvoorbeeld op zeven of acht meter afstand van haar ben en ik hoor bijvoorbeeld een geluidje, dan weet ik dat ik moet rennen.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Je hebt veel zorg en je bent beperkt en je hebt mee met haar een beperking. *Maar daar is geen oplossing voor. Ons sociaal leven is heel beperkt. Misschien in de toekomst, als we iemand vinden voor hier wat de zorgen over te nemen, voor wat meer tijd voor onszelf eens te nemen. Maar dat is voor ons persoonlijk, het lukt wel allemaal. Maar voor ons persoonlijk is het zo wat een drempel.* (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

Zorgen voor een patiënt met een zeldzame ziekte is voor de mantelzorger uiteraard een praktische last die hem kan verhinderen te werken en vermoeiend is. De last van de zorgcoördinatie en de zorg veroorzaakt gezondheidsproblemen voor veel van de naasten zelf. Zij hebben op hun beurt hun eigen zorgnoden, zoals blijkt uit de onderstaande fragmenten. Hoofdstuk 5 - Psychosociale aspecten gaat dieper in op dit onderwerp in Onderdeel *11.2 Ondersteuning door mantelzorgers en noden van de mantelzorgers zelf.*

De verpleger, die ook komt om me te helpen bij het douchen, want door haar te moeten tillen, krijg ik inderdaad last van mijn rug. ***Ik moet inderdaad als ik haar verzorg vanwege haar handicap ook rekening houden met mijn eigen lichamelijke problemen, dat ik naar de fysio moet, wat echter niet wordt vergoed, dat kost me veel geld want ik zit met mijn rug****… ik moet haar al tweeëntwintig jaar optillen. […] Als ze een aanval krijgt in haar bed, moet ik haar verleggen, want ze kan zelf niet bewegen, en ja dan, krijg ik weer last van mijn rug. Ik heb daar trucjes voor, ik leg mijn knie op het bed, doe dingen zittend, zo zie je, ik heb wat handige houdingen aangeleerd, maar desondanks heb ik versleten wervels, ik heb last van beknelde zenuwen, artrose.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

De vraag: “Wat gebeurt er met mijn gehandicapte kind of echtgenoot als ik overlijd?” kwam in de interviews regelmatig naar voren als een extra stressfactor. Mantelzorgers moeten inderdaad oplossingen vinden om instellingen te zoeken die hun naaste zullen ontvangen bij hun overlijden, wat ook een last is.

Ik moet haar helpen met eten, ik moet alles voor haar doen, terwijl ik ook ouder word en ik niet echt een andere uitweg heb, zo staan de zaken ervoor. Nou ja, ik heb wel een uitweg, want ***ik heb een testament opgesteld, voor het geval mij iets zou overkomen****, ik heb gevraagd of [naam van de patiënt] naar een bejaardenhuis mag, want ze worden nu dichtbij in het [dag]centrum, waar ze nu heengaat, geaccepteerd. (Rett, naaste, Provincie Luik, België)*

Naast de dagelijkse zorg kunnen de praktische taken belastend zijn, zoals het rondrijden van de patiënt, het zoeken naar een dagcentrum dat aangepast is aan de patiënt, het vinden van oppasdiensten en het vinden van respijtstructuren voor zichzelf.

4.3.2 THUIS VOOR DE PATIËNT ZORGEN, DAGCENTRA EN WOONOPLOSSINGEN

Want mijn leven draait alleen nog maar om [patient’s name], 24 uur. […] Ja, ik ben gestopt met werken, ik kon niet meer gaan werken. ***Omdat [patient] toch constant zorg nodig heeft. Dus ik ben thuis gebleven voor [patient].*** (Rett, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

Omdat sommige patiënten een constante behoefte aan zorg hebben, wijden mantelzorgers die beslissen hun gehandicapte kind of echtgenoot niet in een zorginstelling te plaatsen, hun hele leven aan hun naaste. Zoals werd vermeld in Onderdeel *3.2 Het werkvermogen van mantelzorgers*, stoppen veel van hen met werken om voltijds thuis voor de patiënt te zorgen.

> *Ik moet zeggen, dat ze heel goed wordt verzorgd, dat is zeker waar. Maar ik heb alles daarvoor opgeofferd. […] Op een dag, toen zij ongeveer drie jaar oud was, zei hij "Het is niet meer nodig om te komen, mevrouw, u kunt haar toch nooit thuis blijven verzorgen." Maar ik verzorg haar nog steeds thuis. Het is nu gemakkelijker om haar te verzorgen, omdat ze veel minder aanvallen heeft. Het probleem is,* ***dat ik een baby voor het leven heb****.* ***Ze moet gevoed worden, alles moet voor haar worden gedaan****.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Als ze besluiten hun gehandicapte kind thuis te houden, moeten ouders een belangrijk deel van de zorg verlenen of de hulp van verpleegkundigen inroepen. De onderstaande citaten illustreren de uitdagingen van mantelzorgers die ervoor kozen om thuis voor hun kind te zorgen. Voor dit gezin en voor veel andere verstrekten de ouders de dagelijkse zorg zolang ze dat konden totdat ze de hulp nodig hadden van een verpleegkundige voor thuiszorg. Ook de coördinatie daarvan is een last.

> ***[We hebben thuisverpleging*** *gekregen] vanaf haar 27. Toen had [partner] een spierscheur in zijn schouder en ik heb toen 3 operaties gehad, dus toen moesten we. […] Dan overgeschakeld naar de thuisverpleegkundige. Die begon en die werkte 7 op 7. Die is hier 3 jaar gekomen en dan de weekends niet. Sinds vorig jaar, toen ben ik gevallen en had ik 7 breuken in mijn arm. Dan zijn ze ook in het weekend gekomen. En dat houden we gewoon aan. Nu zit ze in dat schema. En die komen 's morgens en als ik 's avonds weg moet, dan komen ze haar ook in bed leggen. […]* ***Nu zijn ze ondertussen met een groepje van 5. En als ik thuis ben, dan doen we het samen. Of als ik weg ben dan doen ze het alleen****. [persoon] heeft dat ook jaren gedaan. Maar ik vind dat hoeft nu niet meer. [Ze kan nog thuisblijven] zolang als het kan. Toen ze klein was dacht ik van als we dat al tot 25 kunnen. Dan bij 25 denk je tot 30 gaat ook. Dan was ze 30 en dacht ik van als je tot 65 moet werken, dan kun je dat ook tot 65. Dat is nog 1 jaar dan. Maar ik denk, zolang dat het zo gaat, dat we dat blijven doen. […]* ***In crisissituatie zijn er wel opties waar we terecht kunnen omdat ze toch altijd naar de dagopvang geweest is****.* (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

> *Een ander probleem was* ***dat hij niet naar een opvang kon****. Dat hebben we wel geprobeerd maar daar was het veel te druk voor hem. We zijn op een gegeven moment naar een oplossing gaan zoeken. Ook dat is allemaal eigen initiatief.* ***Iemand in huis krijgen… Mijn moeder kwam 2 dagen in de week en er kwam ook iemand aan huis oppassen. Dat soort dingen, dat geregeld krijgen.*** (Silver-Russell, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

Vanwege de zeldzaamheid van de ziekten zijn de behoeften specifiek en niet altijd bekend bij eerstelijnszorgverleners. Soms worden mantelzorgers ook bijgestaan door zorgverleners bij het organiseren van andere zorgdiensten, zoals verpleegkundigen. Zorgverleners benadrukten echter zelf hoe belangrijk het is om dergelijke zorgdiensten in te lichten over de bijzonderheden van de zeldzame ziekten waarmee ze in aanraking komen. Er is behoefte aan algemene begeleiding en behandeling van het gehandicapte kind thuis door goed opgeleide eerstelijnszorgverleners.

> *Goh er zijn altijd noden hè. Ik denk ja, misschien* ***nog iets intensiever thuisbegeleiding door mensen met expertise in Rett syndroom.*** *Zeker na het onmiddellijk starten van de diagnose. Hoe het ook draait of keert, die mensen vallen in een gat en ze kunnen u wel via mail bereiken maar ik kan die niet elke week zien. En de thuisbegeleiding die komt 1 keer per maand en het is een zeldzame aandoening, dus****… je kan ook de pech hebben dat je een thuisbegeleidster hebt dat heel weinig over Rett weet. Dus ik denk zo, intensievere thuisopvang door iemand met kennis ter zake, zeker.*** *In de voorzieningen zelf ook …* (Rett, kinderarts, Provincie Limburg, België)

Volgens sommige zorgverleners hoeven ouders niet te beslissen om zelf in te staan voor alle last van de zorg en moeten ze accepteren dat structuren hun kind kunnen opvangen en goede zorg kunnen bieden. Volgens onderstaande specialist is het van groot belang dat ouders en echtgenoten de noodzakelijke hulp vroegtijdig accepteren. Anders wordt patiëntmanagement erg moeilijk omdat ze het gevoel hebben dat niemand betere zorg kan bieden dan zijzelf en daardoor hun privéleven in gevaar brengen.

> *Ze kunnen hem naar school laten gaan of naar een aangepast centrum. Er zijn ouders met een gehandicapt kind, die denken dat zij zelf de hele tijd voor het kind moeten zorgen. Dat is niet goed. Er bestaan hiervoor goede instellingen, waar het kind 's ochtends heen kan en 's middags om half drie, vier uur weer terug naar huis, alsof het naar een reguliere school gaat. […] We moeten proberen te voorkomen, dat mensen er helemaal door opgezogen worden, want anders offeren ze hun eigen leven op en wordt de zorg voor het kind erg ingewikkeld, want wat we hen ook voorstellen en wat we ook voor raad geven, het is nooit goed genoeg, en "het is altijd beter, als ik het zelf doe", zeggen ze dan, de ouders. […]* ***En die geen hulp van buitenaf aanvaarden, ja, dat gebeurt ook. Deze mensen offeren hun eigen leven volledig op, zowel op professioneel als persoonlijk vlak. Maar aan de andere kant is het heel mooi, dat ouders voor hun kinderen zorgen.*** (Neuropediater, Provincie Luik, België)

Als naasten willen blijven werken (of moeten blijven werken omdat ze het inkomensverlies niet aankunnen), moeten ze inderdaad oplossingen vinden zoals dagcentra. In veel van de deelnemende gezinnen gingen kinderen met een meervoudige handicap naar dagcentra. De gezinnen kozen soms voor residentiële opties wanneer de patiënten volwassen werden (wooncentra of oplossingen voor "begeleid wonen").

> *Ja,* ***daar heeft ze een plaats in dagopvang. En dus moest het later nodig zijn om de een of de andere reden, kunnen we het zelf niet meer, dan kan zij op internaat****. Dan heeft zij ook een plaats in dezelfde instelling op het internaat. Het is te hopen dat dat niet rap gebeurt. Maar die zekerheid hebben we. Dat ze ook op volwassen leeftijd daar kan blijven. In veel instellingen is het tot 18 jaar of tot 21 jaar en dan moet je zoeken voor iets anders.* ***Maar we weten dus eigenlijk met zekerheid dat ze daar haar hele leven een plaats heeft. Dat is een geruststelling.*** (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

> ***Hij is uit huis gaan wonen met 18 jaar. Hij heeft heel veel geluk gehad. Er kwam iets vrij en hij had het geluk dat hij het persoonsgebonden budget h****ad in die tijd want anders kom je nergens binnen als je dat niet hebt natuurlijk. Daar was een kamer vrij en hij zit daar heel fijn. Hij vindt het daar fijn om te wonen. […]* ***Begeleid wonen, ja. Het is geen instelling.*** (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

Het is echter moeilijk om ruimte te vinden in dergelijke instellingen, zoals al werd benadrukt in de bovenstaande citaten van beide naasten. Zorgverleners benadrukken ook de noodzaak om bestaande structuren te versterken en meer opvangruimte te creëren.

> *Soms kunnen ze geen hulp vinden in de buurt of ze wenden zich tot een instelling en krijgen te horen, dat er geen plaats is. Soms zegt de school, waar ze aankloppen: "Oké, maar hij zal niet alle revalidatie krijgen, die hij nodig heeft."* ***Dus de externe infrastructuur moet worden versterkt, zodat die zorg kunnen leveren aan de patiënten. Ik heb het idee, dat alles voorhanden is, maar dat er niet genoeg mogelijkheden zijn.*** *(Neuropediater, Provincie Limburg, België).*

> *Maar dat zijn toch wel zaken die we niet mogen onderschatten en die misschien wat te weinig nu aan bod komen.* ***Ik denk zeker naar adequate woonvormen voor de volwassen patiënten. [...] Dat [tekort] is echt een probleem, ja. Er zijn zogezegd woonvormen maar die zijn niet echt aangepast aan hun noden.*** *[...] Probleem is als je alleen woont je hebt niet altijd iemand naast u nodig maar je wel moet altijd iemand kunnen hebben. Dus als je met 4-5 bent die iemand altijd nodig heeft dan kan 1 persoon heel goed 4-5*

personen daar… Die persoon moet niet opgebeld worden en een half uur later komen, die is daar. Een structuur wat daar allemaal aanwezig is. (Duchenne, neuroloog, Limburg, België)

Residentiële zorginstellingen kunnen de lasten van de gezinnen verlichten, maar patiënten kunnen moeite hebben om zich aan te passen aan het leven in dergelijke centra. Het kan voor ouders dus heel moeilijk zijn om de situatie te accepteren als ze thuis gelukkiger zouden kunnen zijn, zoals blijkt uit het onderstaande fragment.

Ik heb haar daar drie dagen gelaten […] en ***toen ik haar kwam ophalen, was ze heel verdrietig, heel ongelukkig****. […] Dus ze vindt het heel erg om in een woonzorgcomplex te wonen, daarom plaats ik haar niet in een woonzorgcomplex, hoewel dit voor mij het leven zou verlichten. Maar ik wil niet,* ***ik kan niet lekker mijn leventje leiden in de wetenschap, dat mijn dochter ergens anders ongelukkig is****.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

In Vlaanderen is een trend van de-institutionalisering waarneembaar, waarbij families getroffen door een zeldzame ziekte zelf initiatieven opzetten om hun familieleden met een zeldzame ziekte overdag of 's nachts te plaatsen in privé-faciliteiten met minder patiënten met verschillende zeldzame ziekten in kleinere huizen. De families gebruiken vervolgens de toelagen die ze krijgen om nieuwe woon- of dagopvangoplossingen op te zetten.

Ja. Ik denk dat we het daar in de toekomst gaan moeten van hebben als we niet willen dat ons kinderen echt in een voorziening terecht gaan komen dan gaan we moeten bundelen. Maar of dat een praktisch en haalbaar iets is dat weet ik niet… In zo van die initiatieven. Er is nog een meisje… die zit bij [name patient] in de dagopvang. Die hebben in [location] een VZW. ***Dus die hebben een huis opgericht waar 6 gasten dag en nacht kunnen verblijven met personeel en waar je dan uw persoonsvolgend budget moet in investeren****.* (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

4.3.3 MOBILITEITSDIENSTEN EN DE NOODZAAK OM DE PATIËNT ROND TE RIJDEN

In veel van de ervaringen is het vervoer van patiënten naar en van dagcentra 's ochtends en aan het eind van de dag georganiseerd door "ophaaldiensten". Dergelijke mobiliteitsdiensten gaan naar het huis van de patiënt en zijn erg handig voor de gezinnen.

En het ***busvervoer****, dat was ook gemakkelijk. We moesten haar niet zelf brengen of halen. […] Ik ben 's morgens thuis. En namiddag als zij thuiskomt, dan ben ik er dus ook. Daardoor heb ik dan gekozen voor vaste nachtposten. Want als ik 's morgens moet beginnen met de ochtendpost, om kwart voor 7 beginnen, dan heb ik geen opvang. Mijn man kan dus ook niet wachten tot het busje gekomen is. Soms is dat al wat later en dan moet hij 's avonds dan ook weer langer werken en dan zitten we 's avonds ook in de problemen.* (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

Zoals echter uit het bovenstaande citaat blijkt, kan de uurregeling van dergelijke diensten soms moeilijk zijn voor gezinnen, waardoor ze banen moeten vinden die flexibel genoeg zijn om zoveel mogelijk thuis te zijn. In sommige andere situaties kan er geen vervoer naar een dagcentrum geregeld worden vanwege de afstand tussen het centrum en het huis. Mantelzorgers moeten dan de patiënten naar het centrum brengen en dat hindert de mogelijkheid om flexibel werk te vinden nog meer.

Bovendien zou ik haar zelf moeten halen en brengen, want hun busje komt hier niet langs. En in [speciale school] hadden ze een vervoerssysteem, maar 's ochtends kostte dat haar anderhalf uur reistijd. En dat was dan speciaal onderwijs en dat paste niet meer bij haar. Ze had andere zorg nodig. Ik had al gehoord over [instelling], en daar had ze het heel erg naar haar zin. Daar werd ze met de bus thuis opgehaald. Maar dat is maar tot achttien jaar. Dus toen [naam van de patiënt] zestien en een half was, moest ik op zoek naar een

> ***instelling voor volwassenen**, want je moet al best vroeg beginnen met zoeken. […] Dus sindsdien zit ze daar [andere instelling]. Maar ook daar, **moet ik haar halen en brengen**. […] Ik breng haar minstens drie keer per week daarheen. In het begin bracht ik haar vijf dagen per week, maar dat kostte te veel reistijd, want het is **vijftig kilometer van ons huis vandaan**, dus 's ochtends reed ik heen en weer en 's avonds opnieuw, stel je voor tweehonderd kilometer per dag. Dus ik zei, zo kan het niet verder en heb het op drie dagen per week gezet. En ook nu nog, blijf ik vaak daar, ik blijf één dag daar. Wat mijn carrière betreft, kan ik nou niet bepaald zeggen dat deze super verloopt. Onlangs moest ik trouwens een leraar vervangen in een school in [stad]. Dat was echt ideaal. Dus 's ochtends bracht ik haar naar de instelling. […] Momenteel **werk ik niet**, nee. Aanvankelijk was ik bioloog, ik werkte op het gebied van de oceanologie. Ik ging dus vaak naar zee voor onderzoek, enzovoort. **Daar moest ik allemaal mee ophouden, voor mijn dochtertje. Het was niet meer mogelijk**.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Zelfs als dergelijke diensten bestaan, moeten naasten nog steeds patiënten rondrijden, bijvoorbeeld naar consulten met specialisten. Om dit te kunnen doen, moeten ze zelf een geschikte auto voorzien en indien nodig de auto laten aanpassen aan de noden van de patiënt. Dit is ook het geval met woningaanpassingen waarvoor gezinnen bij de overheid een toelage of terugbetaling kunnen aanvragen. Het is alweer iets dat gezinnen moeten organiseren en zelfs met een toelage brengt dit extra kosten met zich mee, zoals blijkt uit het onderstaande citaat waarin een ouder uitlegt dat ze een specifieke verzekering moet afsluiten.

> ***De auto is niet meer geschikt voor [naam van de patiënt].** […] Ik heb een auto gekocht voor vijftienduizend euro, een partner. Het **aanpassen van de auto kostte zevenenhalfduizend**, dus de AWIPH heeft die zevenenhalfduizend euro betaald, maar ik moet een auto van tweeëntwintigduizend euro verzekeren. […] maar als ik, die auto in de prak rijd na één jaar, of twee, of drie, dan zal de AWIPH me niet vergoeden, zo werkt het, dus ik moet hem wel verzekeren. Ik heb een omnium voor tweeduizend tweehonderd per jaar. Dus zo zit het, dat zijn dus de kosten.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

4.3.4 OPPASDIENSTEN, INWONENDE VERPLEEGKUNDIGEN EN ANDERE OPLOSSINGEN VOOR RUST

"Oppasdienst of inwonende verpleegkundige" werd gecodeerd als actor tijdens de analyse van de interviews. Wanneer ze in de interviews genoemd worden, staat dat vaak in verband met "aanbevelingen". Mantelzorgers vinden immers moeilijk oplossingen om de rust te nemen die ze niet alleen in hun dagelijks leven nodig hebben, maar bijvoorbeeld ook tijdens vakanties om meer kwalitatieve tijd door te brengen met hun patiënt naast hun verantwoordelijkheid als verzorger.

> *Of als je ergens naartoe gaat, naar een feest of zo, als je dat lang op voorhand weet. Maar van vandaag op morgen? Ofwel moeten we ons delen zodat een persoon thuisblijft. Laatst was er een gouden bruiloft bij mij in de familie. Dan is [de echtgenoot] moeten thuisblijven want je vindt zomaar geen opvang. De zorgen zijn veel te complex. Ze loopt niet rond maar heeft complexe zorgen nodig. Daar vind je niet zomaar de een of andere persoon voor die dat kan en die daarmee vertrouwd is. Al is het een verpleegkundige. **Iemand die het niet gewend is kan je zomaar niet vragen.*** (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

Huishoudelijke diensten zijn een noodzakelijke ondersteuning en worden door veel gezinnen gebruikt om het dagelijkse werk te verlichten (schoonmaakdiensten). Maatschappelijk werkers, zoals die van patiëntenverenigingen (zoals te zien is in de volgende citaten) of ziekenfondsen, kunnen gezinnen helpen bij het organiseren van dergelijke diensten.

> *Huntingtonpatiënten **die hebben recht op zorg, zoals huishoudhulp** en al die dingen om lang thuis te kunnen blijven. Dat vraagt wat organisatie en ja… **maar dat doe de liga eigenlijk allemaal**.* (Huntington, geneticus, Provincie Limburg, België)

Vanwege de last die mantelzorgers dragen, is het van het grootste belang dat ze oplossingen vinden om de rust te nemen die ze nodig hebben, zoals instellingen die patiënten een tijdje kunnen opvangen wanneer dat nodig is. Zorgverleners benadrukken dat dergelijke diensten bestaan, maar het is belangrijk dat ze worden versterkt.

> *Ik heb bijvoorbeeld al voor patiënten een service gezocht, een zogenaamde tijdelijke opvang, voor zwaar gehandicapte kinderen, dus* ***er zijn een heleboel soorten diensten, die vallen onder de noemer opvang****, die de kinderen voor een dag of een weekend opvangen.* ***Het gaat om opvang, die speciaal gericht is op kinderen met een handicap, waardoor de ouders een beetje adempauze kunnen krijgen****, een beetje ontlast kunnen worden met betrekking tot de zorg voor hun kind.* (Metabole ziekten, maatschappelijk werker, Provincie Luik, België)

> *Naast deze consultaties, is het team beschikbaar voor crisissituaties waarbij de frustratie bij een patiënt te groot wordt of de mantelzorger dreigt te bezwijken. 2 tot 3 van deze crisissituaties per week zijn courant voor het team.* ***De begeleiding in dergelijke crisissituatie is opnieuw zeer individueel en kan verschillende vormen aannemen: telefonisch contact, huisbezoek met verpleegkundige, huisbezoek met de liga****. Het team bekijkt de kwetsbaarheden en gevoeligheden op dat moment.* (Huntington, neuro-psychiater, Provincie Limburg, België)

> *Hij ging er twee keer per week heen om ons een beetje te ontlasten, want vierentwintig uur per dag,* ***er komt een moment, dat je ook even vrijaf wil kunnen hebben****, een beetje, want ja we waren een koppel met kinderen enzovoort, ik wilde graag wat tijd doorbrengen met mijn vader en* ***ik wilde ook graag tijd doorbrengen met mijn vrouw en kinderen****.* (Huntington, patiënt, Provincie Luik, België)

4.3.5 VAKANTIE

Reizen is niet echt een optie voor gezinnen als de patiënt sterk afhankelijk is van zijn mantelzorger. Als ze reizen blijft dat vaak beperkt tot uitstapjes in de buurt of moeten ze ruim van tevoren worden gepland (er moeten geschikte voorzieningen worden gevonden die zijn aangepast aan gehandicapte patiënten, enzovoort). Maar zelfs voor ziekten die geen handicap veroorzaken kunnen gezinnen extra aandacht besteden aan de keuze van een vakantiebestemming met het oog op eventuele noodzakelijke behandeling ter plaatse.

> *De laatste keer dat ik eruit ben geweest, was voor een week naar mijn zus in Frankrijk, dat was in 2010, en daarna niets meer. Want ja, alle moeite, die het kost om met [naam van de patiënt] ergens heen te gaan, dat gaat niet vanzelf, er moet een goede infrastructuur zijn, ze heeft een bed nodig, dat veilig genoeg is, want ik ben me al vaak rot geschrokken, soms gaat ze zitten en krijgt een aanval, en bom, ze valt om, ze stoot zich tegen de muur […]* ***Dus, je kunt niet zomaar overal heen gaan****.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

> *Nee, eigenlijk niet. Ik begin me een beetje zorgen te maken. Wat als ik daar ziek word? Of er gebeurt iets met mij. En dan in het ziekenhuis. Je weet het nooit. In andere landen is het niet zoals bij ons.* ***Maar bij zo'n reisbestemming heb ik er nog nooit zo over nagedacht dat ik er niet naartoe kon gaan.*** (CML, patiënt, Duitstalige gemeenschap, België)

In het volgende citaat legt de mantelzorger uit hoe moeilijk het is om met een gehandicapte patiënt op vakantie te gaan, omdat de zorgverantwoordelijkheid gewoonweg te zwaar is voor het gezin. Op vakantie hebben ze net zo vaak oppasdiensten nodig als in eigen land en zijn die diensten moeilijk te organiseren.

> ***En om iemand te vinden die meegaat en een beetje weet wat wij verlangen, ja, dat is heel moeilijk te vinden want wij hebben nu dat probleem ook alweer****. Dus dat de ouders… Kijk, mijn man heeft maar 2*

weken vakantie. Ik ben thuis en ik kan mijn rust nemen als het moet maar hij werkt en dat is zijn vakantie ***maar het is voor een stukje een werkvakantie.*** *Het is een werkvakantie want wij zijn niet uitgerust als we terugkomen. We hebben het onszelf fijn gemaakt maar we zijn eigen moeër want we zijn continue met hem bezig. Dat is een dubbelleven noem ik dat. Als wij… Met alles wat wij doen moeten wij altijd… En bij de 'Duchennerkes' komt het heel veel voor dat de mama het heel veel doet omdat wij ons heel gemakkelijk kunnen aan de kant zetten en het doen zoals zij het willen.* ***Dus voor mij is dat geen vakantie. Dat is absoluut geen vakantie. Maar het zijn wel mooie momenten. Het is geen rustvakantie en voor mijn man eigenlijk ook niet want je hebt diezelfde stress op uw vakantie.*** *En dat is geen fijn gevoel. En dat is een heel groot tekort. Ik denk niet dat het bestaat.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

Patiënten met minder invaliderende ziekten kunnen ook problemen ondervinden op reis. Voor metabole patiënten is het moeilijk om in het buitenland hun dieet te handhaven en de beperkingen uit te leggen. In deze situaties kunnen zorgverleners extra ondersteuning bieden. Zo heeft een patiënt met Galactosemie deelgenomen aan een uitwisselingsprogramma in het buitenland en kreeg deze de voedingsbeperkingen in de juiste taal, samen met de contactgegevens van een zorgverleners in het land van bestemming. Voor dergelijke doeleinden ontwikkelde een PKU-patiëntenvereniging ook een soort paspoort om in verschillende talen de voedingsbeperkingen uit te leggen.

Hematologische ziekten, die vaak vermoeidheid veroorzaken, kunnen ook de manier beïnvloeden waarop patiënten hun vakantie moeten organiseren. In het onderstaande citaat vertelt een CML-patiënt hoe het vroeger mogelijk was om uren te rijden en met een camper te reizen, terwijl dit nu te vermoeiend is.

we hadden ***de caravan*** *daar in het voorseizoen en hebben daar echt gebruik van gemaakt. Elke vrijdagmiddag nadat onze zoon uit school kwam tot zondagavond. Hoe vaak ik ook reed, dat was nooit eerder een probleem. We reden die tweeënhalf of drie uur gewoon zo.* ***Dat was dit jaar helemaal niet haalbaar****.* (CML, patiënt, regio Aken, Duitsland)

Bij de Belgische families werd vaak opgemerkt dat ouders niet op de hoogte zijn van het bestaan van het aanbod van ziekenfondsen voor een verblijf in een vakantiekamp voor gehandicapte kinderen. Als dergelijke oplossingen al bestaan, blijft het vaak moeilijk voor patiënten met een meervoudige handicap, hetzij omdat ze "te gehandicapt" zijn, omdat ze niet voldoen aan de leeftijdsvereisten, of omdat dergelijke oplossingen te duur zijn, zoals wordt geïllustreerd in het onderstaande citaat. Bovendien moeten gezinnen oplossingen vinden om de zorg tijdens de schoolvakanties te behouden als patiënten naar speciale scholen gaan.

Er zijn dingen als Altéo en dergelijke, maar dat is vaak vanaf acht of twaalf jaar voor kinderen, dus ofwel moeten ze kunnen praten, ofwel kunnen lopen, maar niet voor meervoudig gehandicapten, dus wat er ook gebeurt, mijn dochter komt hier in ieder geval niet voor in aanmerking. We hebben een VZW gevonden, die kampen organiseert, dus dat is één week per jaar tijdens de grote vakantie voor personen met een handicap en ze accepteren ook meervoudig gehandicapten, maar ja ook daarvoor moet je zes jaar oud zijn. […] Er zijn ook heel weinig plaatsen beschikbaar en vaak, ***omdat er maar heel weinig van dit soort dingen zijn*** *en er ook meer begeleiders nodig zijn,* ***is het ook heel duur*** *en in ieder geval zijn er minder plaatsen beschikbaar.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

5 TOEGANG TOT ONDERWIJS

Tijdens de interviews werd ook de toegang tot onderwijs besproken. Voor kinderen met een zeldzame ziekte waardoor ze er "anders" uitzien, kan het confronterend zijn om naar een gewone school te gaan,

zoals blijkt uit het Nederlandse citaat hieronder van een naaste van een jongen met Silver-Russell over het lengteverschil dat merkbaar werd in adolescentie en op de middelbare school.

> *Hij was heel klein. Door het gebruik van groeihormonen is hij eigenlijk tijdens de basisschooltijd vrij vlug in een aanvaardbare lengte gekomen. Toen was het verschil op een gegeven moment gewoon weg.* ***Nu op de middelbare school gaan alle jongens de groeispurt in en wordt het verschil weer duidelijk. Het fysieke stukje gaat ook veel meer meespelen. Ik denk dat hij nu wel meer mee geconfronteerd wordt, met het verschil dat er is.*** *(Silver-Russell, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)*

De deelnemers haalden het onderwerp "bewustmaking op school" aan tijdens het interview. Het is inderdaad belangrijk voor de ontwikkeling van de kinderen dat hun leerkrachten en klasgenoten hun ziekte begrijpen, ongeacht of het onzichtbare ziekten zijn zoals PKU en Galactosemie, of zichtbare ziekten die motorische problemen veroorzaken. Hiervoor kunnen referentiecentra in België (conventies) informatiesessies organiseren, zoals hieronder wordt uitgelegd.

> *Ja,* ***het ziektebeeld wordt correct uitgelegd aan de professionals, maar aan de kinderen gebeurt dat vooral in grote lijnen, zodat ze begrijpen, dat hun vriendje of vriendinnetje niet samen met hen kan rennen, omdat hij/zij een spierziekte heeft****. Men laat hen gewichten om de armen en benen doen, om hen te laten zien, dat het geen onwil is van hun vriendje/vriendinnetje om minder goed mee te doen met de gym of dat ze begrijpen, dat hij/zij niet zo snel de trap op kan gaan als de anderen, enzovoort. Ze laten hen op het bord schrijven met gewichten aan de polsen en dan beseffen ze een beetje wat hun vriendje/vriendinnetje dagelijks moet doormaken.* (Duchenne, ergotherapeut, Provincie Luik, België)

> *Ja. Samen met de psychologe vaak, dat we dan als team … bijvoorbeeld ook ondersteunen van de crèche waar het kind naartoe gaat of naar school. Dat gebeurt ook vaak door de psychologe… een schoolbezoek vooraf…voordat het kind daar start.* ***Om vanuit ons team de problematiek toe te lichten en dat is altijd anders als dat van de ouders komt, dan dat dat van ons uit komt. Voor de zorg van de patiënt en de aandacht van het dieet en dergelijke. Daar gaat de psychologe dan in het schoolbezoek toelichten****.* (Metabole ziekten, zorgverlener, Provincie Limburg, België)

> *Ik heb een voordracht gehouden,* ***ik heb verteld over mijn ziekte en wat me echt heeft geholpen****, want toen ik kind was, wilde ik niet zeggen dat ik iets niet kon, want dan zou ik vragen krijgen als "Waarom kun je dat niet?", dus ik gedroeg me steeds nogal onbeleefd en zei "Nee, dank u, ik lust dit niet."* (Galactosemie, patiënt, Provincie Luik, België)

Tijdens de interviews werd ook de toegang tot onderwijs voor kinderen met speciale en hogere noden besproken. Wanneer ouders willen dat hun kind een klassiek onderwijstraject volgt, moeten ze zeer betrokken zijn om hun kinderen te helpen met hun dagelijkse noden.

> ***Er zijn scholen die zich aanpassen en bijvoorbeeld de lessen organiseren op de begane grond****, enzovoort, maar met betrekking tot bepaalde problemen, bijvoorbeeld als ze moeten worden geholpen om naar het toilet te gaan of moeten worden geholpen met hun voeding, enzovoort, dan biedt de school geen hulp. Dus dan* ***doen de ouders dat, als ze daartoe in staat zijn en komen twee of drie keer per dag naar school om die taken uit te voeren, ofwel worden de kinderen naar het speciaal onderwijs doorgestuurd, omdat daar voor al deze zaken wordt gezorgd****. De kinderen worden wat onderwijs betreft vooral beperkt om praktische redenen, terwijl deze kinderen zeker de capaciteit kunnen hebben om te slagen.* (Duchenne, ergotherapeut, Provincie Luik, België)

Jongens met Duchenne beschikken bijvoorbeeld over mentale capaciteiten, waardoor speciale scholen, die vaak een breed scala aan handicaps bestrijken, mogelijk niet geschikt zijn voor hen. Zelfs als de patiënten gehandicapt zijn, is het voor hun ouders heel belangrijk dat ze niet alleen in een centrum blijven, maar ook een goede opleiding krijgen met intellectuele uitdagingen.

> *Wij hebben hier een paar kinderen, zoals [naam van de patiënt], die naar het speciaal onderwijs ging en daar op een gegeven moment vanaf is gegaan, omdat **hij zich niet op zijn plaats voelde** en omdat er **op het gebied van het speciaal middelbaar onderwijs** overigens niet echt veel aanbod is, behalve Micheroux, maar **daar stoppen ze alles bij elkaar**, ook kinderen met cognitieve problemen, dus vooral op cognitief vlak en wat betreft de motoriek.* (Duchenne, ergotherapeut, Provincie Luik, België)

Voor wat betreft dagcentra geven gezinnen aan dat speciale scholen niet altijd over de nodige middelen beschikken om de zorg te bieden die patiënten met een meervoudige handicap nodig hebben. Zoals blijkt uit het onderstaande citaat, is het vanwege tijdsbeperkingen voor paramedici moeilijk of onmogelijk om de specifieke zorg toe te dienen die patiënten met een zeldzame ziekte nodig hebben, ook al is de school verondersteld paramedische zorg aan te bieden. Opnieuw benadrukken zorgverleners (evenals mantelzorgers) de noodzaak om de middelen van dergelijke scholen te versterken.

> ***[Men zou] de opvang op school moeten verbeteren, zodat de opvang in de scholen beter geregeld zou kunnen worden**. Je moet er trouwens ook rekening mee houden, dat in het speciaal onderwijs de logopedist, die is aangesteld om kinderen te helpen bij hun revalidatie, nooit tijd genoeg heeft om alle kinderen te behandelen, waarvoor hulp gevraagd wordt.* (Neuropediater, Provincie Luik, België)

> *Het was niet meer geschikt voor haar, **wat ze daar aanboden was niet toereikend**, ze moest haar handen effectief kunnen gebruiken en daar was ze niet toe in staat. In het speciaal onderwijs gaan ze natuurlijk wel een beetje leren lezen en schrijven, maar omdat zij niet kan praten, ging dat niet. Ook kreeg ze minder fysiotherapie dan nodig was. **Er was één kinesist, terwijl ze volgens mij met zestig waren op de school, en dan was er één kinesist**.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Voor patiënten die in speciale scholen worden opgevangen, moet na de leeftijd waarop ze naar school kunnen ook de overgang worden georganiseerd. Dit geldt ook voor de overgang tussen kinderdagverblijven en centra voor volwassenen.

> ***Officieel mag je tot je achttiende op de [name of the school] blijven daar. Uitzonderingen bevestigen de regel natuurlijk. Mijn zoon is op een gegeven moment tot zijn eenentwintigste daar gebleven. […] Maar toen stopte inderdaad ook de zorg daar. Zo van: waar moet ik nou naartoe?** En dat was, daar zijn we wel een beetje in een gat gevallen, omdat ze. Die revalidatiearts die ik toen had daar, die was weg. En wij zijn toen. Hebben we dat nou zelf?* (Duchenne, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

Zeldzame ziekten en hun symptomen kunnen ook verder onderwijs op latere leeftijd beperken, zoals wordt geïllustreerd door het onderstaande citaat waarin een patiënt met CML uitlegt dat het volgen van cursussen en een stage te vermoeiend was om vol te houden.

> *Ja, dus ik ben met mijn studie moeten stoppen, omdat het altijd al vermoeiend was. De stages en zo. **Ik kon het gewoon niet meer aan**.* (CML, patiënt, Duitstalige gemeenschap, België)

6 DIENSTEN VOOR HULP MET PRAKTISCHE, FINANCIËLE EN WETTELIJKE ZAKEN

> *Maar ik vind dat je niet op de hoogte wordt gebracht van de mogelijkheden die je hebt als je ziek bent. Je voelt je dus in veel gevallen benadeeld. En ik denk dat het zou helpen om zo'n dingen te weten. **Maar dat wist ik helemaal niet.** **Ik was helemaal niet op de hoogte van de mogelijkheden die ik heb**.* (CML, patiënt, Duitstalige gemeenschap, België).

Het bovenstaande citaat illustreert de moeilijkheid die families getroffen door een zeldzame ziekte ondervinden om informatie te krijgen over praktische, financiële en wettelijke aangelegenheden.

Wanneer patiëntenverenigingen echt goed ingeburgerd zijn in een land (en overheidsfinanciering krijgen, zoals de "Huntington Liga" en "la Ligue Huntington" in België), kunnen ze hun leden de hulp van maatschappelijk werkers aanbieden voor administratieve zaken. In Nederland zijn maatschappelijk werkers een belangrijke bron van informatie over praktische, financiële en wettelijke aspecten. Het is niet echt duidelijk wie deze maatschappelijk werkers in dienst heeft, maar ze lijken wel degelijk families getroffen door een zeldzame ziekte de weg te wijzen naar toelagen en rechten van zowel zorgverzekeraars als lokale overheden.

> *Maar **dankzij die maatschappelijk werker** heb ik via de zorgverzekering ook nog een PGB kon krijgen voor buitenshuis, en dat die heb ik toen ingeschakeld, en toen heb ik het eigenlijk kunnen doen*. (Duchenne, patient, Province of Limburg, Belgium)

In België zijn er ook sociale diensten bij ziekenfondsen en in universitaire ziekenhuizen als ze een expertise-/referentiecentrum zijn voor een ziekte (RIZIV-conventie).

> *Wat ook het voordeel is van die conventie, we hebben multidisciplinair team samengesteld en voor de mensen is dat kosteloos. Ze kunnen mij (diëtist) en de psycholoog en sociaal werker allemaal kosteloos zien. Het enige wat ze moeten betalen is de dokter. (Metabole ziekten, diëtist, Provincie Limburg, België)*

Ziekten die wel onder een conventie vallen, kunnen mogelijk niet dezelfde steun genieten. Het volgende fragment benadrukt nogmaals de noden met betrekking tot administratieve zaken:

> *Maar misschien juist op het moment, dat je problemen ondervindt, ja, **om dan aan de ene kant wat verlichting te krijgen op administratief vlak, ik noem maar wat, hulp van een maatschappelijk werker: wanneer de diagnose gesteld wordt van een erfelijke ziekte, dat je dan kunt zeggen "er is een maatschappelijk werker, die u gaat helpen bij het nemen van bepaalde stappen", wat we niet hebben gehad bij [het ziekenhuis]**. Er was wel een assistent, want bepaalde prestaties werden gefactureerd, maar zij was er alleen maar toen de diagnose werd medegedeeld en ze heeft ons niets voorgesteld, ze heeft niet zoiets gezegd als "we zouden verhoogde kinderbijslag kunnen aanvragen, misschien kunnen we". We hebben nooit iets van haar gehoord.* (Silver-Russell, naaste, Provincie Luik, België)

Wanneer ze beschikbaar zijn, kunnen dergelijke diensten een grote hulp vormen omdat ze de mogelijkheid hebben de patiënt of het gezin thuis te bezoeken. Wanneer ze dit doen, kan dit aanzienlijk het contact verbeteren en voor mogelijke oplossingen zorgen, zoals blijkt uit de onderstaande fragmenten.

> ***Het is echt onze kracht, dat wij de mensen kunnen bezoeken bij hen thuis. Je ziet en verneemt niet dezelfde dingen hier in vergelijking met bij hen thuis.** […] En bovendien is er soms een heel groot verschil tussen wat ze ons kunnen vertellen en beschrijven en de werkelijkheid. Het is ook zo, dat we die bezoeken niet altijd alleen afleggen, als het nodig is, bijvoorbeeld als ze vragen hebben op administratief gebied, dan kan de maatschappelijk werker best met ons meekomen, hetzelfde geldt voor een psycholoog of de logopedist.* (Duchenne, ergotherapeut, Provincie Luik, België)

> *Ik zie hen dan weer twee weken later, **ofwel bij een huisbezoek ofwel hier, aan hen de keuze, en dan geef ik alle informatie over hoe het betreffende centrum werkt, over het multidisciplinaire team, alle systemen met betrekking tot vergoedingen, kortom er moet van alles ondertekend worden**, dus ik ben van mening, dat je niet over al die dingen moet beginnen net nadat je de diagnose bekend hebt gemaakt, ik zie hen daarna dus nog een keer.* (Metabole ziekten, maatschappelijk werker, Provincie Luik, België).

7 WAARNEMINGEN VOOR VERDER ONDERZOEK

Zoals we in dit hoofdstuk zagen, hebben zorgverleners een beperkter zicht op de praktische, financiële en wettelijke en financiële aspecten dan patiënten en hun naasten. Zorgverleners interpreteren deze aspecten in relatie tot hun werkgebied en gaan meestal in op de vraag of zij, als zorgverleners, toegang hebben tot de procedures en patiënten kunnen helpen om toegang te krijgen tot zorg en behandeling. Patiënten en hun naasten interpreteren deze aspecten echter meer als toegang tot dagelijkse ondersteuning.

In dit hoofdstuk werd ook de actieve rol van gezinnen in de toegang tot en coördinatie van zorg voor de patiënten uitgebreid belicht. Ze zijn vaak de zorgcoördinatoren (wat leidt tot een verminderd werkvermogen en veel praktische moeilijkheden om aangepaste dagopvang te vinden, rond te rijden met de patiënt, op vakantie te gaan, de rust te vinden die ze zelf nodig hebben, enz.). Administratieve lasten zijn voor alle gezinnen belangrijk, en hun sociaaleconomische status of educatieve vaardigheden kunnen hun toegang tot rechten en terugbetaling bepalen.

Uit de verklaringen van de deelnemers kwamen effectief twee algemene waarnemingen naar voren: de noodzaak om de bestaande structuren (dagopvang, scholen, "respijtcentra", enz.) te versterken, en het belang van een contactpersoon/maatschappelijk werker die proactieve informatie en begeleiding geeft om toegang te krijgen tot de rechten waar ze aanspraak kunnen maken, en om de gezinnen te informeren en te helpen.

HOOFDSTUK 5 - PSYCHOSOCIALE ASPECTEN

1 INLEIDING BETREFFENDE DE PSYCHOSOCIALE ASPECTEN

Zowel de patiënten als hun naasten gaven aan, of legden er zelfs de nadruk op, dat zij in uiteenlopende mate nood hebben aan psychologische ondersteuning in de verschillende fasen van het zorgpad. Dit hoofdstuk is een bevestiging van de literatuurstudie,[99] dat stelt, dat patiënten met een zeldzame ziekte te maken hebben met verschillende noden aan psychologische en sociale ondersteuning, waaraan deels niet tegemoet wordt gekomen. Waaronder het streven van de patiënt naar een zo groot mogelijke onafhankelijkheid en gevoel van normaliteit, vaak op specifieke momenten, zoals tijdens de diagnose of de overgang van kindertijd naar volwassenheid. Patiënten en hun naasten ervaren een sterk isolement, omdat hun levens zo verschillen van het leven van de mensen om hen heen. Naasten, die vaak de nodigde ondersteuning bieden aan de patiënten en de rol van zorgcoördinator op zich nemen, kunnen zelf ook noden ontwikkelen aan ondersteuning, vanwege het feit dat ze alles zelf moeten regelen. Om het gevoel van isolement tegen te gaan zouden patiënten en hun naasten meer aansluiting kunnen vinden via real-life of online steungroepen.

Uit Figuur 3, die een overzicht gaf van de verdeling van de referenties over de verschillende aspecten van het zorgpad van de patiënt, zoals geuit door de doelgroepen, bleek dat er duidelijk meer ervaringen over psychosociale aspecten werden gegeven door patiënten en hun naasten (families getroffen door een zeldzame ziekte) dan door zorgverleners. Dit wordt eveneens aangetoond in onderstaande tabel met betrekking tot de psychosociale aspecten , zoals beschreven in het codeboek door patiënten of hun naasten en door zorgverleners – terwijl er 2.437 referenties waren van patiënten en hun naasten met betrekking tot psychosociale aspecten, werden er slechts 334 geteld afkomstig van zorgverleners (16% van alle referenties door patiënten of hun naasten en slechts 5% in het geval van de zorgverleners).

De in onderstaande tabel weergegeven onderwerpen waarop de nood aan psychologische en sociale ondersteuning betrekking hebben zijn onderverdeeld in drie categorieën. De eerste categorie (A) betreft de houding ten opzichte van de ziekte en de gevolgen daarvan op individueel vlak en gedrag. De tweede categorie (B) betreft de benodigde, (on)gewenste en (wel of niet) ontvangen ondersteuning. Hier moet worden benadrukt, dat wanneer zorgverleners spreken over de benodigde ondersteuning, zij de ondersteuning bedoelen, die zij geven aan patiënten of hun naasten. De laatste categorie (C) betreft het sociaal functioneren en de invloed, die de ziekte daarop heeft. De ervaringen van de respondenten werden binnen deze categorieën in meer gedetailleerde onderwerpen gecodeerd, die te vinden zijn in het Codeboek in Appendix 3 met vermelding van de aantallen.

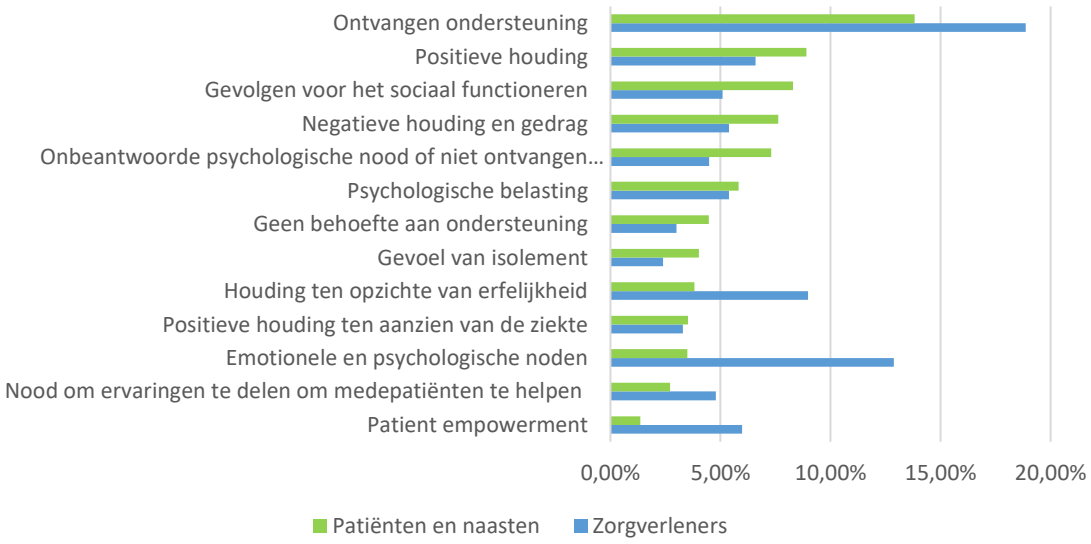
[99] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project.

Tabel 45 - Psychosociale aspecten gecodeerd in interviews met patiënten/hun naasten en zorgverleners

	Patiënten/hun naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11538)
Psychosociale aspecten	**61**	**2437**	**38**	**334**
A. Houding ten opzichte van de ziekte	58	991	28	152
B. Gewenste/(niet) gekregen ondersteuning	57	832	31	145
C. Sociaal functioneren	57	614	14	37

Patiënten en hun naasten spraken veel meer over psychosociale aspecten dan zorgverleners en er waren ook verschillen tussen de frequentie waarin beide doelgroepen iets over deze aspecten zeiden. Figuur 7 toont dat zorgverleners eerder spraken over onderwerpen als de ondersteuning, die zij verlenen ('ontvangen ondersteuning') en de emotionele en psychologische noden van patiënten in het algemeen, terwijl patiënten en hun naasten het meestal niet alleen hadden over de ondersteuning die zij krijgen, maar ook – en dat is best opmerkelijk – over de positieve houding, de gevolgen van de ziekte voor het sociaal functioneren, hun negatieve houding en gedrag, het gemis aan ondersteuning en de onbeantwoorde psychologische noden, de zware psychologische belasting enzovoort.

Figuur 7



Figuur 7 - Verdeling van de meest gecodeerde ervaringen (aantal referenties) met betrekking tot de psychosociale aspecten tijdens de interviews, vergelijking tussen patiënten/hun naasten en zorgverleners.[100]

[100] 100% = totaal aantal gecodeerde referenties met betrekking tot psychosociale aspecten, namelijk 2.437 in de interviews met patiënten en hun naasten, en 334 in de interviews met zorgverleners.

Naast de psychologische en sociale aspecten werden ook de gevoelens, die door de deelnemers werden geuit gecodeerd (zie Tabel 46). Hierdoor kan worden onderzocht wat de psychologische impact is van de ervaringen en fenomenen waarmee de patiënten of hun naasten te maken krijgen tijdens het zorgpad. Hoe meer gevoelens werden geuit bij het beschrijven van een ervaring, des te aannemelijker is het dat dit type ervaring verder moet worden onderzocht. Hierdoor was het mogelijk om erachter te komen in welke aspecten de belangrijkste psychologische noden van de patiënten en hun naasten gelegen zijn.

In bepaalde mate werd ook door de zorgverleners gesproken over gevoelens, maar wel minder vaak, wanneer ze een beschrijving gaven van de gevoelens van de patiënten, die zij opmaakten uit hun reacties. De meeste van deze gevoelens zullen kort worden behandeld in dit hoofdstuk. Onderstaande tabel toont hoe het zorgpad van een patiënt met een zeldzame ziekte wordt omschreven als moeilijk en gepaard gaande met veel negatieve gevoelens als angst, frustratie en woede. Het feit dat zoveel negatieve gevoelens en emoties worden genoemd, maakt het des te opmerkelijker, dat patiënten en hun naasten toch meer positieve ervaringen delen dan negatieve. De meest waargenomen ervaring door zorgverleners is angst.

Tabel 46 - In de interviews gecodeerde gevoelens

	Patiënten/hun naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25176)	Deelnemers (N=43)	Referenties (N=11538)
HOE	**61**	**1802**	**38**	**409**
1. Gevoelens	59	756	28	156
Acceptatie	19	46	4	9
Boosheid	31	113	8	16
Frustratie	30	108	8	16
Ontkenning	14	38	4	11
Angst	46	190	23	68
Ongerustheid	5	7	2	3
Wantrouwen	13	29	4	8
Stress	22	43	2	3
Onzekerheid	23	50	11	21
Moeilijk mee om te gaan	47	216	12	28
Hoop	16	38	6	6
Opluchting	12	19	0	0
Verdriet	22	56	7	11
Depressief	6	14	1	2
Hopeloosheid	7	8	1	1
Leed	7	10	5	7
Schaamte	13	26	2	2
Verlegenheid	7	13	1	1
Schuldgevoel ten opzichte van andere kinderen	6	13	0	0
Shock	11	14	2	5
Negatieve ervaring	52	472	28	166
Positieve ervaring	56	531	28	79

2 PSYCHOLOGISCHE ASPECTEN IN DE PERIODE VOORAFGAAND AAN DE DIAGNOSE

Patiënten en hun naasten doorlopen verschillende fasen gedurende hun zorgpad. Deze kunnen worden gestructureerd rondom het moment waarop zij de diagnose krijgen. De eerste fase is de periode voorafgaand aan de diagnose. Voor een aantal van de onderzochte zeldzame ziekten is deze periode soms heel kort, vanwege de routinematige neonatale screening en het eenvoudig opsporen van de ziekte in bijvoorbeeld bloedmonsters (dit geldt voor hematologische ziekten). Voor andere ziekten, vooral wanneer de zeldzame ziekte een atypische vorm aanneemt of afhankelijk is van de ontwikkeling van het kind, kan de periode tot de diagnose een paar weken tot jaren duren.

Patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten in de EMR hebben in de periode voorafgaand aan de diagnose te maken met onzekerheid en psychologische problemen. Zij beschrijven gevoelens als bezorgdheid, angst, verdriet, frustratie en boosheid. Veel van de deelnemers vertellen hoe moeilijk het is om hiermee om te gaan. Deze negatieve gevoelens kunnen worden verklaard door verschillende factoren: niet alleen de onzekerheid van 'het niet weten' – ze weten niet of ze een ziekte hebben, wat de oorzaak is van de symptomen die ze hebben, wat de gevolgen van de ziekte zijn – maar ook het feit, dat ze het gevoel hebben dat er niet naar hen wordt geluisterd, ze niet worden begrepen of niet

worden gesteund en dat hun symptomen soms worden geminimaliseerd of verkeerd gediagnosticeerd door zorgverleners, zoals in Tabel 47 en 48 naar voren komt.

Terwijl de zorg om die eerste symptomen juist de reden kan zijn waarom ze een zorgverleners consulteren.

> ***Ik ben 20 kilo afgevallen, had geen eetlust en een verhoogd aantal leukocyten**. En toen zei de huisarts: "Misschien de nieren, misschien leukemie."* Daarna zijn we naar de **hematoloog** gegaan. (PV, patiënt, Regio Aken, Duitsland)

> ***Niemand kan zeggen wat er scheelt. Ik ben al twee jaar aan het wachten tot iemand mij gaat zeggen, dat heb je. En je hebt altijd de hoop**, van dat kan het zijn, dat kan. Maar ze vermoeden het gewoon niet, en ondertussen blijft de situatie zich verergeren. En je blijft zitten **en je maakt je ongerust**.* (PV, patiënt, Provincie Limburg, België)

Algemeen gezegd, door het geheel van gevoelens en ervaringen en soms het gemis aan steun van zorgverleners, beoordelen de deelnemers deze periode voorafgaand aan de diagnose als negatief en noemen zij een groot aantal 'negatieve gevoelens' die ervaren worden in deze periode, zoals hieronder te zien is in Tabel 47.

Tabel 47 - Meest gecodeerde houdingen en gevoelens gedurende de periode voorafgaand aan de diagnose voor patiënten en hun naasten

	Periode voorafgaand aan de diagnose		Stappen om tot de diagnose te komen		Verkeerde diagnose of fouten bij de diagnose	
	Deelnr. (N=42)	Ref. (N=350)	Deelnr. (N=37)	Ref. (N=146)	Deelnr. (N=27)	Ref. (N=99)
Negatieve houding en gedrag	7	9	3	3	3	3
Zorgen over de gesteldheid	5	6	2	2	1	1
Ontvangen ondersteuning	6	7	0	0	1	3
Geen ondersteuning gekregen - onbevredigde noden	5	8	1	1	3	3
1. Gevoelens	25	70	17	29	8	18
Boosheid	6	8	3	4	1	1
Frustratie	5	7	2	3	1	1
Ontkenning	3	3	0	0	0	0
Angst	16	21	7	10	3	6
Stress	13	17	5	6	3	6
Moeilijk mee om te gaan	16	19	6	7	5	5
Hoop	3	3	2	2	0	0
Opluchting	3	5	1	1	1	2
Verdriet	3	3	1	1	1	1
Shock	5	5	3	3	2	2
Negatieve ervaring	9	18	2	3	3	8
Positieve ervaring	6	10	5	8	2	2

Een van de problemen waardoor de periode voorafgaand aan de diagnose onnodig verlengd kan worden en die de psychologische belasting kan vergroten is het minimaliseren van gezondheidsklachten, dat kan voorkomen bij zorgverleners, maar ook bij naasten of de patiënten zelf. Het minimaliseren van de symptomen door de zorgverlener kan stuitend zijn voor patiënten en hun naasten of hen ontmoedigen om zich verder te informeren over wat er aan de hand is met hen en om

de juiste zorg te regelen. In sommige gevallen, geven ze ook aan, dat ze het idee hadden dat het medisch personeel hen de schuld gaf van de aandoening van hun naaste (vaak tijdens de periode voorafgaand aan de diagnose), wat ook grote psychologische gevolgen kan hebben.

> *Ze zeiden tegen me: "U heeft waarschijnlijk te veel gewerkt tijdens de zwangerschap", **de moeders krijgen altijd min of meer de schuld**. (Silver-Russell, naaste, Provincie Luik, België).*

Zorgverleners zouden soms gezondheidsklachten minimaliseren wanneer patiënten en hun naasten zien dat er iets aan de hand is. Dit werd vaak genoemd door ouders over de periode voorafgaand aan de diagnose van hun kind. Vaak hadden de ouders het gevoel, dat er iets niet in orde was met hun kind, maar zorgverleners, om het even welke soort zorgverlener – huisarts, maatschappelijk werkers, kinesist of medisch specialist – minimaliseerden vaak de symptomen of de zorgen door te zeggen, dat dit wel zou veranderen naarmate het kind zich zou ontwikkelen. Hierdoor kan er niet alleen vertraging oplopen in de diagnosestelling, maar ouders van niet-gediagnosticeerde kinderen kunnen zich onbegrepen voelen en niet gesteund door zorgverleners. Hierdoor weten ouders niet tot wie ze zich moeten wenden. Opvallend genoeg, waren er geen ervaringen van zorgverleners met betrekking tot de combinatie van het niet serieus nemen van gezondheidsklachten en de periode voorafgaand aan de diagnose, ofschoon een aantal gezinnen deze ervaring wel hadden (zie onderstaande Tabel 48).

> *Hij is 's avonds ziek geworden. Hij was toen een klein jaar of nog geen jaar. **Ben toen nog bij de dokter gegaan en hij zei dat ik een overbezorgde mama was**.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

> *Ik denk dat als we op [location] waren en we kwamen binnen, dan zeiden ze van je ziet toch waar het probleem zit. "Dat hoofdje is veel te klein, dat is een microcefalie. **Dat komt allemaal in orde. Maar dat gaat alleen maar veel later komen. Maak u geen zorgen. Dat gaat een type 2 kindje worden**". Dus met die woorden zijn we buiten gegaan. Dus we hadden een dochter die minder begaafd zal zijn**. Dus dat was zo echt van…(**Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Soms zijn het de familieleden zelf die de gezondheidsklachten minimaliseren. Dan wordt de patiënt of de ouders 'verweten' dat ze zich te veel zorgen maken en vinden ze bij hun eigen naasten niet de gewenste steun, zoals het volgende citaat laat zien.

> *Het klopt, dat **niemand in de familie zei, ze zeiden tegen ons "maar jullie bekijken haar van heel nabij, maar het gaat goed met haar"*** (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Ook volwassen patiënten minimaliseren soms hun eigen symptomen en stellen het moment uit waarop ze naar de dokter gaan. Zo waren er bijvoorbeeld patiënten die werden gediagnosticeerd met een hematologische ziekte, die later bekenden, dat ze last hadden van vermoeidheid maar niet luisterden naar de symptomen, omdat ze dachten dat het wel weer over zou gaan.

> *Ik ben gediplomeerd verpleegster en ik begon best erg vermoeid te raken, maar in die tijd, volgde ik naast mijn werk ook nog een opleiding en deed ik invalwerk. **Dus die vermoeidheid heb ik min of meer geweten aan het feit, dat ik het zo druk had**.* (CML, patiënt, Provincie Luik, België)

Wanneer een patiënt vermoedt dat hij een ziekte heeft en dit wordt niet geminimaliseerd door anderen, dan zorgt dat niet alleen voor vertraging van de diagnose, maar dit kan ook leiden tot isolement en de relaties met de mensen om hem/haar heen in gevaar brengen, zoals uitgelegd wordt in het volgende interviewfragment.

Als patiënt zonder diagnose lever je een oneerlijke strijd: je bent al heel (lang) ziek voordat je ongerust wordt, de zoektocht naar antwoorden duurt meestal veel te lang omdat je niet in een vakje past, als je blijft aandringen krijg je gemakkelijk de diagnose burn-out, dan ga je naar de volgende arts en de volgende arts terwijl je geloofwaardigheid bij elke nieuwe arts meer gekelderd wordt, als het te lang duurt begin je heel erg te twijfelen aan jezelf, je familie en naasten beginnen meer en meer te beseffen dat je je aanstelt, het is een vicieuze cirkel *totdat je jaren later eindelijk bij die ene dokter terecht komt die je gelooft en die je op het rechte spoor zet. Het is een zeer eenzaam bestaan en de tol die onderweg van de patiënt geëist wordt, is* ***een uitputtingsslag op het lichaam en een mijnenveld voor sociale interacties, partnerrelaties en familiale relaties****.* (PV, patiënt, Provincie Limburg, België)

Tabel 48 - Minimaliseren van gezondheidsklachten en verwijten richting de ouders in de periode voorafgaand aan de diagnose, genoemd door patiënten en hun naasten

	Periode voorafgaand aan de diagnose		Stappen om tot de diagnose te komen		Verkeerde diagnose of fouten bij de diagnose	
	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=350)	Deelnemers (N=37)	Referenties (N=146)	Deelnemers (N=27)	Referenties (N=99)
Minimaliseren van gezondheidsklachten	21	38	13	16	9	14
Minimaliseren door zorgverleners	13	27	9	12	6	9
Minimaliseren door naasten	5	7	2	2	1	1
Minimaliseren door patiënt	8	8	4	4	3	5
Verwijt richting de ouders	5	14	0	0	2	4

De periode voorafgaand aan de diagnose wordt ook gekenmerkt door verkeerde diagnoses, wat vaak gepaard gaat met het minimaliseren van de gezondheidsklachten door zorgverleners. Veel patiënten en hun naasten vertellen inderdaad over verkeerde diagnoses in de loop van hun zorgpad. Bovendien benadrukten 5 van de 27 deelnemers, die een verkeerde diagnose of geen diagnose meldden, dat het 'moeilijk is om hiermee om te gaan' (Tabel 47).

> *Ja, en toen zei de hematoloog: "Oké, u hebt* ***een bot in het Nederlands****", hoe noemde hij het ook alweer? Ik kan er nu niet opkomen. "En het is nu zo, maar we kunnen niets doen. U hebt geen leukemie, u zal niet direct sterven, maar uw toestand zal ook niet verbeteren." Dus daar heb ik me toen niet mee beziggehouden. En toen* ***veranderde de diagnose****.* Eerst was het PMF en nu is het PV (PV, patiënt en naaste, Regio Aken, Duitsland).

Negatieve gevoelens zoals angst en zorgen overheersen in de periode voorafgaand aan de diagnose, hoewel hoop en acceptatie ook wel worden genoemd met betrekking tot de periode voorafgaand aan de diagnose. Tijdens het ervaren van de diagnose worden deze negatieve gevoelens minder vaak genoemd, want de diagnose kan ook zorgen voor opluchting bij de patiënt en zijn naasten, zoals in het volgende onderdeel wordt uitgelegd.

3 PSYCHOLOGISCHE ASPECTEN MET BETREKKING TOT HET ERVAREN VAN DE DIAGNOSE

De diagnose-ervaring kan leiden tot twee verschillende psychologische reacties. Aan de ene kant, een positieve reactie als de patiënten en hun naasten opluchting ervaren in de diagnose – omdat eenmaal de diagnose gemaakt, de juiste zorg kan worden geregeld. Dit is vooral het geval bij ziekten die ernstige aandoeningen veroorzaken, maar waar men lang heeft moeten wachten op de diagnose (bijv. Rett,

Silver-Russell). Aan de andere kant is er een meer problematische reactie, namelijk de aanvankelijke shock waarin de patiënt en zijn naasten zich bevinden tijdens de bekendmaking van de diagnose. Meestal is dit type reactie heel uitgesproken bij ziekten, die worden gediagnosticeerd bij patiënten die geen duidelijke symptomen vertoonden (CML, PV). Deze twee reacties sluiten elkaar niet uit.

Tabel 49 - De meest gecodeerde psychologische aspecten tijdens de diagnose door patiënten en hun naasten

	Ervaring met de diagnose	
	Deelnemers (N=53)	Referenties (N=400)
Negatieve houding en gedrag	8	8
Zorgen over de gesteldheid	4	4
Positieve houding	12	13
Positieve houding ten aanzien van de ziekte	9	9
Psychologische belasting	10	19
Ontvangen ondersteuning	17	19
Geen ondersteuning gekregen - onbevredigde psychologische noden	6	10
1. Gevoelens	33	66
Acceptatie	5	7
Boosheid	6	5
Frustratie	4	3
Ontkenning	5	9
Angst	14	20
Onzekerheid	7	8
Moeilijk mee om te gaan	25	34
Opluchting	4	5
Verdriet	6	6
Shock	7	9
Negatieve ervaring	15	27
Positieve ervaring	20	26

Aangezien de meeste zeldzame ziekten chronische ziekten zijn, waarvan de patiënten hun hele leven last zullen hebben en die soms ernstige aandoeningen en beperkingen veroorzaken, is het erg moeilijk voor patiënten en hun naasten om de diagnose te horen te krijgen, vaak ook omdat er geen alomvattend zorgpad beschikbaar is voor een zeldzame ziekte. Uit de analyse bleek dat het moment van de diagnose het meest moeilijk te verwerken moment kan zijn tijdens het zorgpad, want de helft van de keren dat de omschrijving 'moeilijk om mee om te gaan' werd gegeven ging het om dit specifieke moment van de diagnose-ervaring.

Zowel patiënten als hun naasten melden veel negatieve gevoelens tijdens de diagnose-ervaring, zoals te zien is in Tabel 49. Een daarvan is de shock, die je voelt wanneer de diagnose wordt gegeven, zoals hierboven omschreven en de angst, die opkomt bij het horen van de diagnose. Gevoelens als boosheid, onzekerheid en verdriet worden ook vaak genoemd door patiënten en hun naasten. Patiënten kunnen ook door een ontkenningsfase gaan, wat vaak gepaard gaat met het minimaliseren van de gezondheidsklachten, het verwerpen van de diagnose en het proberen verder te leven alsof er niets aan de hand is. In andere gevallen worden de patiënten geconfronteerd met naasten die de ziekte ontkennen. Dit kan leiden tot het gevoel niet gesteund te worden.

Op den duur gaan zowel patiënten en naasten over op een proces van aanvaarding. Patiënten die hun ziekte accepteren of een positieve houding proberen aan te nemen, lijken er beter mee te kunnen omgaan en ervaren minder stress in hun leven.

> *Nou, laat ik het zo zeggen en dan benader is het misschien ook wel een beetje uit mezelf van, als je zo'n diagnose krijgt, dat in een keer te horen krijgt, dan denk je* ***oh my God, mijn hele wereld stort in.*** *En uiteindelijk denken wij nu, want mijn man staat er exact hetzelfde in, van* ***ja, het is maar een lichamelijke aandoening. En ook al heb je een lichamelijke aandoening dan kun je nog steeds heel veel wel doen****.* (Duchenne, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

Maar voor sommige ouders is het ook een kwestie van afscheid nemen van het idee van het perfecte kind en het kind te accepteren hoe het is.

> *Ik heb het verwerkt, dat mijn kind niet perfect is, dus ik heb geen problemen, maar dat is tegelijkertijd een moment waarop je wordt afgesneden van de wereld, want het horen van de anderen, die tegen ons zeggen,* ***"Mijn dochter kan al lopen." De mijne zal nooit kunnen lopen. "Mijn dochter praat al." Nou, de mijne zal nooit kunnen praten.*** (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Hoe zwaar de diagnose-ervaring ook is, patiënten en hun naasten kunnen deze nog steeds als positief beoordelen vanwege de steun die zij hebben ontvangen. Positieve evaluaties met betrekking tot de diagnose-ervaring worden bij meer patiënten waargenomen dan negatieve (zie Tabel 49). Patiënten vertelden inderdaad, dat hun dokters hen hielpen het hoofd te bieden aan hun problemen en om te gaan met de diagnose (ofwel door hen rechtstreeks psychologische hulp te bieden of door hen door te verwijzen naar een psycholoog. In 'Hoofdstuk 2 – Medische aspecten: toegang tot en coördinatie van zorg' werd voor alle ziekten aandacht besteed aan de rol van de psycholoog in het zorgpad na de diagnose). Psychologische hulp kan ook worden ingezet bij het vertellen van de diagnose. In België wordt dit gedaan bij clusters van ziekten waarvoor een conventie bestaat met het RIZIV[101] (Duchenne, Huntington, Galactosemie, PKU en soms Rett).

Deze zorg werd positief ontvangen door de betreffende patiënten. Echter, ook andere patiënten zouden hebben willen genieten van een dergelijke aanpak, maar aan hen werd geen psychologische hulp aangeboden op het cruciale moment van de diagnose. Soms kregen patiënten en hun naasten helemaal geen informatie over de mogelijkheid om een gesprek te voeren met een psycholoog, zoals verteld wordt in onderstaand citaat.

> *Interviewer: Maar dat wordt ook niet gesuggereerd bijvoorbeeld direct na de diagnose dan of zo? Het is niet dat een arts u heeft voorgesteld van …*
> *Interviewee:* ***Daar zeggen ze geen woord over.*** (PV, patiënt, Zuid-Limburg, Nederland)

Andere patiënten en hun naasten vertellen dat op het moment van de diagnose, ondanks de psychologische belasting, de gezondheidsprofessional toch in staat was om hen gerust te stellen en hen de benodigde hulp en informatie kon geven.

> *Ik huilde de hele tijd, ik was in een toestand, waarin ik echt wilde, waarin ik mezelf echt zag sterven, ik wilde eigenlijk niets weten.* ***Hij kwam langs, hij is een kwartier à twintig minuten aan mijn bed gebleven en hield mijn hand vast. Hij heeft me tot bedaren gebracht, maar goed. Hij was echt goed.*** (CML, patiënt, Provincie Luik, België)

[101] Voor de acht geselecteerde ziekten zijn er conventies voor de metabole aandoeningen, de neuromusculaire ziekten en voor Huntington. In Hoofdstuk 2 – Medische aspecten: toegang tot en coördinatie van zorg en in Hoofdstuk 4 - Praktische, financiële en wettelijke aspecten, wordt ook aandacht besteed aan deze conventies.

De psychosociale en emotionele aspecten, zowel voor als tijdens de diagnose, laten zien, dat er patiënten en naasten zijn die nood hebben aan psychologische ondersteuning en dat hier tot aan dat moment vaak niet aan tegemoet is gekomen door zorgverleners. Dit kwam naar voren in het hoofdstuk over toegang tot en coördinatie van zorg, waaruit bleek dat de psycholoog meestal pas na de diagnose verschijnt op het zorgpad van een patiënt met een zeldzame ziekte. Dit kan een psychologische belasting met zich meebrengen voor patiënten of hun naasten voorafgaand aan het feitelijke moment van de diagnose en laat zien wat het belang is van algemene toegang tot psychologische hulp.

Na de diagnose en in de loop van het zorgpad komen patiënten en hun naasten voor problemen te staan, die nog meer van families getroffen door een zeldzame ziekte vergen. De problemen die in de interviews werden genoemd en hierna worden besproken zijn:

- Erfelijkheid
- Vruchtbaarheid en zwangerschappen
- Overgang tussen de levensfasen
- Onafhankelijkheid versus afhankelijkheid
- Kijk op het leven met de ziekte
- Dagelijkse beperkingen, gevolgen voor het sociaal functioneren en het gevoel van isolement
- De keuze om de diagnose geheim te houden
- Gebrek aan bewustzijn bij het publiek over zeldzame ziekten

In dit hoofdstuk wordt in de hierna volgende onderdelen gekeken hoe en door wie deze psychologische en emotionele aspecten worden aangepakt:

- Nood aan ondersteuning
- Empowerment

4 ERFELIJKHEID

4.1 THEORETISCHE ACHTERGROND

De ervaringen van de patiënten en hun naasten met betrekking tot erfelijkheid hadden vooral te maken met de keuze of zij zich zou laten testen om te weten of ze drager waren van de ziekte en indien ja, hoe om te gaan met toekomstige zwangerschappen. Om te begrijpen welke patiënten door dit proces moeten gaan, volgt hier een korte uitleg over de verschillende soorten erfelijkheid.

Van de acht geselecteerde ziekten hebben er zes te maken met erfelijkheid (zie onderstaande tabel). Er bestaan verschillende soorten erfelijkheid:

- Autosomaal dominante erfelijke aandoeningen: Huntington en Silver-Russell (bij een persoon die aan een van deze ziektes lijdt is er 50% kans dat deze ziekte "wordt doorgegeven" aan elk van de kinderen);
- Autosomaal recessief erfelijke aandoeningen: PKU en Galactosemie (een risicopaar, gevormd door twee gezonde dragende partners heeft 25% kans op het krijgen van een kind, dat aan de ziekte lijdt, bij iedere zwangerschap);
- X-gebonden dominante overerfelijke aandoeningen: Rett;
- X-gebonden recessief erfelijke aandoeningen: Duchenne

De andere zijn niet erfelijk, zoals PV en CML.

Tabel 50 - Genetische, congenitale en erfelijke ziekten binnen de acht geselecteerde zeldzame ziekten

	Een **genetische aandoening** is een afwijking in een of meerdere genen	Een **congenitale aandoening** is een ziekte die aangeboren is[102]	Een **erfelijke aandoening** is een ziekte die overdraagbaar is van de ene generatie op de andere[103]
Huntington	X		X
Duchenne	X		X
CML	X		
PV/Vaquez	X		
Rett	X		X
Silver-Russell	X		X
PKU	X	X	X
Galactosemie	X	X	X

Bij ziekten als de ziekte van Huntington, Duchenne spierdystrofie, en andere erfelijke aandoeningen, waarbij er een hoge graad is van overdracht op de volgende generatie, is de psychologische belasting van de diagnose groter, omdat het niet alleen het leven van de patiënt beïnvloedt maar dat van de hele familie. De belasting heeft niet alleen te maken met het feit, dat het moeilijk is om de diagnose te accepteren, maar het brengt ook andere problemen met zich mee, want er zullen verdere keuzes gemaakt moeten worden over het wel of niet testen van verwanten, hoe om te gaan met toekomstige zwangerschappen, enzovoort.

4.2 DE KEUZE OM ZICH TE LATEN TESTEN

Voor ziekten als PKU en Galactosemie heeft men gewoonlijk niet te maken met de keuze over wel of niet testen, want dit maakt al deel uit van de neonatale screening, aangezien er een behandeling voorhanden is waarmee kan worden voorkomen dat het kind een geestelijke handicap zou kunnen ontwikkelen vanwege een niet aangepast dieet.

Echter, het 'recht om niet te weten' speelt een rol als het gaat over de vraag of nieuwe ziekten moeten worden meegenomen in neonatale screening, want bij aandoeningen als Huntington, Duchenne en zelfs Rett – waarvoor geen echte behandeling bestaat en waarbij kinderen feitelijk gezond geboren worden – kan men zich afvragen wat de toegevoegde waarde is wanneer men meteen bij de geboorte op de hoogte wordt gesteld van de diagnose. Bepaalde patiënten en hun naasten gaven aan dat zij het liever niet hadden geweten. Dit was het geval met een moeder van een Duchenne-patiënt, waarbij de diagnose - die aan het licht was gekomen bij een routineonderzoek - zorgen bracht terwijl er geen behandeling mogelijk was.

> *Nu hebben ze ons niet echt laten weten, ik bedoel, beslissen of wij tests wilden laten doen, want van de ene kant, zoal ik al zei,* ***als we niets hadden gedaan, dan wisten we het nu nog niet. Aan de andere kant had dit ons misschien drie jaar negativiteit bespaard. Maar aan de andere kant, kunnen we ons nu voorbereiden op wat ons te wachten staat.*** *(*Duchenne, naaste, Duitstalige gemeenschap, België)

[102] Ziekten die ontstaan in de kindertijd of tijdens het volwassen leven zijn niet aangeboren.
[103] Een genetische aandoening kan ook niet erfelijk zijn – bijvoorbeeld, de meeste kankers, die het resultaat zijn van mutaties die zorgen voor aantasting van genen in tumorcellen zijn somatische cellen, die geen deel uitmaken van seksuele voortplanting.

Soms zouden patiënten en hun naasten inderdaad de voorkeur geven aan het niet te weten totdat de eerste symptomen opkomen, zodat ze de eerste levensjaren (van hun kind) kunnen beleven zonder de stress over de 'toekomstige' ziekte en een zo 'normaal' mogelijk leven kunnen leiden. Dit geldt vooral voor Duchenne. Wat betreft de ziekte van Huntington, een ziekte die zich pas laat manifesteert en waarvoor geen behandeling bestaat, zien volwassen patiënten bij afwezigheid van een diagnose de kans om zoveel mogelijk uit hun leven te halen. Voor de ziekte van Huntington is het niet toegestaan te testen voor de leeftijd van 18 jaar vanwege de psychologische gevolgen, die de diagnose zou kunnen hebben. Er zijn zeer strenge richtlijnen over de wijze waarop deze procedures moeten worden uitgevoerd en hoe de te testen persoon psychologisch moet worden begeleid (dit is beschreven in Hoofdstuk 2 – Medische aspecten: toegang tot en coördinatie van zorg, Onderdeel *4.6 Zorgpad, richtlijnen of protocol*).

Bovendien zijn er twee situaties mogelijk: ofwel komt de patiënt op de hoogte van de ziekte door middel van de diagnose ofwel is het al bekend dat de ziekte in de familie voorkomt. Meestal bestaan er geen alomvattende zorgpaden die alles beschrijven dat kan voorkomen in het leven van een patiënt, maar de implicaties van de ziekte kunnen soms wel bekend zijn, omdat men er al ervaring mee heeft in de familie. De gevolgen en het traject dat moet worden afgelegd zijn duidelijker, wanneer ze inderdaad al als dragers zijn gediagnosticeerd.

> *Mijn vader was zich er volledig bewust van hoe hij voorheen was en wat hij geworden was.*
>
> *[…] bovendien hebben we een soort spiegel voor ons, want d**e voorgaande generatie dient als een soort spiegel met betrekking tot jouw toekomst**. En het was een lange afdaling naar de hel, voor de vorige generatie. Dus we weten waar we heen gaan. (Huntington, patiënt, Provincie Luik, België)*

Wanneer men weet dat de ziekte in de familie voorkomt, komen de patiënten voor de moeilijke beslissing te staan om te kiezen voor testen of niet. Uit onderstaande citaten komt naar voren waarom patiënten er soms voor kiezen om niet getest te willen worden - aan de ene kant omdat ze het liever niet weten en hopen dat ze niet ten prooi vallen aan de ziekte, of omdat ze er geen voordeel in zien om te weten, dat ze op een bepaald moment ziek zullen worden. Het type advies dat hiervoor nodig kan zijn, is een van de meest persoonlijke keuzes die een individu kan maken.

> *Er zijn mensen, die **liever in het ongewisse gelaten worden**, want voor hen zit in de onzekerheid ook een sprankje hoop.* Je kunt dan tegen jezelf zeggen: "Ik weet het niet, dus zolang ik het niet weet, is het misschien nog mogelijk, dat… ik kan altijd nog hopen, dat er niets aan de hand is." (Huntington, patiëntenvereniging, Provincie Luik, België)

Er zijn ook patiënten die niet getest willen worden omdat ze niet willen weten, dat ze het hebben en daarom gewoon maar wachten op de eerste symptomen van de ziekte, die soms - vooral bij Huntington – pas jaren of decennia later verschijnen.

> *Ja, ik vind dat de beste beslissing ook, **ik ben blij dat ze het niet willen weten**. Omdat er niks is gewoonweg, waarom zoud ge het willen weten ? Nu kunt ge nog altijd denken, oh ik heb het misschien, maar ge kunt ook nog altijd denken ja, ik heb ook wel 50% kans dat ik het niet heb. Kunt ge nooit meer denken dan. **Ge kunt de klok nooit terugdraaien. Ik zie er geen voordeel in om het te weten… Die diagnose is alleen maar positief als ze negatief is.** Om het zo maar te zeggen. Ja, dus, ja ik zie de meerwaarde er niet echt van in, tenzij ja, er zijn natuurlijk mensen die zeggen, ik wil dat absoluut weten ja.* (Huntington, naaste, Provincie Limburg, België)

De wijze waarop families met erfelijkheid omgaan verschilt per familie, evenals de manier waarop ze erover spreken met hun kinderen, die potentieel het risico lopen om de ziekte in een later stadium te ontwikkelen en deze zelfs 'over te dragen' op hun eigen kinderen. In bepaalde families rust er een soort van taboe op de ziekte en kan het zo zijn, dat kinderen nog niet eens weten dat hun ouder drager is, omdat de ziekte bij die ouder nog niet zichtbaar is.

> *En in andere families is het een groot geheim en ligt het heel zwaar en is het heel moeilijk,* ***en mag er niet over gesproken worden en moet je dus ook heel erg opletten dat je nooit iets zegt over een broer of een zus, want dat weten ze ook vaak onderling niet van elkaar****, van die is wel getest en die is niet getest.* (Huntington, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

Terwijl in andere families de communicatie meer transparant is en openlijk wordt gesproken met de kinderen over de mogelijkheid, dat ook zij dragers van de ziekte kunnen zijn en dat aan hen de keuze wordt gelaten om zich wel of niet te laten testen.

De gevoelens met betrekking tot erfelijkheid, die worden beschreven door patiënten en hun naasten gaan vaak over angst, negatieve ervaringen zoals lastige situaties en ontkenning. Daarom zou psychologische hulp in de toekomst cruciaal moeten zijn bij bovengenoemde punten (de testprocedure – niet alleen de resultaten, maar ook de keuze, zwangerschappen, enzovoort).

4.3 VRUCHTBAARHEID EN ZWANGERSCHAPPEN

Wanneer een ziekte erfelijk is, is dit van invloed op de beslissing van de patiënt om zwanger te willen worden of niet. Het is ook bekend, dat als een familielid drager is van de ziekte, dat moeders of ouders via pre-implantatietechnieken de mogelijkheid hebben om verdere overdracht van de ziekte te voorkomen en te garanderen, dat het volgende kind de ziekte niet zal krijgen, zoals wordt uitgelegd in een van de Duchenne-interviews.

> *Ik had een 3 tot 7 % kans voor nog een kindje te krijgen met Duchenne… En toen heb ik gevraagd van kijk,* ***we willen graag een tweede, "ah ja gij moogt er nog 10 krijgen, alleen via IVF"****.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

De mogelijkheden voor patiënten met of dragers van een zeldzame ziekte om hun kinderwens in vervulling te laten gaan zouden misschien kunnen worden gerealiseerd door middel van technologische vooruitgang en positieve ervaringen kunnen opleveren, maar goede informatievoorziening en begeleiding is noodzakelijk om om te kunnen gaan met nieuwe situaties, die ontstaan door vruchtbaarheidsbehandelingen om verdere psychologische stress te vermijden.

> *Bij de* ***PGD, dat is dus de pre-implantatie genetische diagnostiek,*** *maar dat gaat dan om mensen met de ziekte van Huntington die dan een kind willen via embryoselectie, daar zijn wel eens vragen over. Daar zijn* ***hoge kosten aan verbonden aan dat traject*** *en dat zijn over het algemeen nog jonge gezonde mensen, die soms een heel hoog eigen risico hebben, die vragen wel eens over, ja hoe zit dat met die, kunnen die kosten beperkt worden of kan dat van het ene jaar naar het andere jaar worden overgezet, dat je dat soort vragen, en daar zijn ook wel eens mensen uit het buitenland. (Huntington, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)*

Desalniettemin is het mogelijk dat patiënten er te laat achter komen dat zij drager zijn, wat tot abortussen kan leiden. Bepaalde geïnterviewde naasten zeiden dat wanneer ze tijdens de zwangerschap hadden geweten dat het kind aan de zeldzame ziekte leed, dat zij, alhoewel ze hun leven nu niet meer kunnen voorstellen zonder dit kind, toch zouden hebben geopteerd voor abortus.

> *Ja, ik was zwanger toen het gebeurde, zeven maanden. We hebben toen een test gedaan, want ik wilde een abortus wanneer het positief zou blijken te zijn. We hadden* ***de beslissing genomen, dat we dan een abortus zouden laten uitvoeren****. Maar het was negatief, dus voor mijn dochter, en positief voor mij.* (Huntington, patiënt, Provincie Luik, België)

In andere gevallen, zouden patiënten misschien afzien van het idee om kinderen te krijgen[104]. In een aantal andere situaties, wisten de ouders dat er een kans was dat toekomstige kinderen ook aan de ziekte zouden lijden, maar dit weerhield hen er niet van om andere kinderen te krijgen (die mogelijk ook dragers zouden kunnen zijn).

> *Bij mijn tweede dochter, dan* ***wisten ze al dat we dragers waren van dat gen en we hadden dus 1 kans op 4 dat bij de volgende dat weer zou kunnen gebeuren***. (Galactosemie, naaste, Provincie Limburg, België)

De zwangerschapservaring werd meestal omschreven als eerder negatief dan positief, een ervaring die gepaard ging met emoties als angst en boosheid, waarmee werd benadrukt dat vruchtbaarheid een psychologisch zwaar onderdeel is van het traject dat zij doorlopen. Bij niet erfelijke ziekten kan vruchtbaarheid ook een onderwerp zijn, dat moet worden overwogen in een veel vroeger stadium dan verwacht voor patiënten met een zeldzame ziekte in verband met de mogelijke schadelijke effecten van de behandeling (CML, Galactosemie). Zorgverleners en technische oplossingen kunnen mogelijkheden creëren voor deze patiënten om om te gaan met hun kinderwens, maar hiervoor zijn beslissingen nodig en een behandeling, op een moment waarop men er misschien nog niet klaar voor is, zoals wordt geïllustreerd in onderstaand fragment.

> ***Die kinderen kunnen moeilijk vruchtbaar worden. Dat wordt dan beweerd en vroeg in de menopauze komen. Dus dat is een bezorgdheid die nu wel leeft. De oudste is 23. En dan had wel de dokter ons doorverwezen naar een gynaecologe,*** *maar dan wel gespecialiseerd in fertiliteit. Ik weet niet wat de naam was. Dus die is er wel bijgekomen onlangs. Dus dat was dan met eitjes uithalen… […] Nu is het even een "on hold" positie… Maar de oudste ziet dat niet zitten. Dat is ook niet iets waar je voor staat te springen. Om cellen te laten uitnemen en te laten invriezen. Eventueel te laten terugplaatsen. En zij heeft ook geen vriend,* ***dus ze is daar nu echt niet mee bezig****.* (Galactosemie, naaste, Provincie Limburg, België)

Zorgverleners kunnen hulp bieden door te proberen patiënten met een kinderwens te begeleiden bij gezinsvorming door middel van bepaalde behandelingen, ook al realiseren ze zich, dat er zich andere gevolgen kunnen voordoen en een psychologische belasting kan ontstaan, wanneer een zwangerschap mogelijk wordt gemaakt door een behandeling op basis van geneesmiddelen te staken, zoals voor CML.

> *De twee laatste meisjes, die een diagnose hebben gekregen, dus op twintigjarige leeftijd, dat is moeilijk, om te horen te krijgen "Je hebt een leukemie en die gaat nooit meer over", vooral als de diagnose op twintigjarige leeftijd wordt gesteld, stel dat ze kinderen wil, dan is dat erg ingewikkeld, want dan moet ze* ***stoppen, want je kunt niet zwanger worden terwijl je Glivec gebruikt, dus ze moet stoppen****.* ***En dan moet je overstappen op Interferon, dat heel slecht getolereerd wordt, daar word je depressief van.*** *(CML, hematoloog, Provincie Luik, België)*

Soms besluiten patiënten, of realiseren ze zich, dat een diagnose wel eens de beslissende factor kan zijn voor hen om een biologische ouder te kunnen zijn; dit is een nieuw aspect dat komt kijken bij het emotionele verwerkingsproces van de ziekte.

[104] In het geval van Huntington, speelt niet alleen de vraag of de ziekte wordt overgedragen op kinderen maar ook het feit, dat als de ouders dragers zijn, zij weten dat ze er op een bepaald moment niet meer zullen zijn voor hun kinderen en zelfs dat hun kinderen voor hen zullen moeten gaan zorgen.

Ja, toen kreeg ik de diagnose. En het was niet op dat moment dat ze, dat ik de diagnose leukemie kreeg. Voor mij was het veel erger, want ik was er echt vanuit gegaan: "Oh, mijn God, ***A) ik ga sterven en B) ik zal nooit kinderen kunnen krijgen****". Mijn eerste gedachte was eigenlijk: "Oh, mijn God, ik zal nooit kinderen kunnen krijgen." Dus voor mij was het op dat moment het ergste wat iemand ooit tegen mij had kunnen zeggen. Dus dat was voor mij het allerergste aan de hele situatie.* (CML, patiënt, regio Aken, Duitsland)

5 OVERGANG TUSSEN DE LEVENSFASEN

In het hoofdstuk over toegang tot en coördinatie van zorg werd al gewezen op de uitdagingen van het opgroeien met een zeldzame ziekte en wat dit kan betekenen voor het coördineren van de medische zorgaspecten en het doorstromen naar zorg voor volwassenen, waarbij zorgverleners deze overgang zo geruisloos en psychologisch zo onschadelijk mogelijk willen laten verlopen.

Onder de deelnemers aan de interviews van het veldonderzoek waren geen adolescenten. Bovendien werd in de ervaringen van de patiënten met een zeldzame ziekte niet vaak een link gelegd tussen deze overgang en emotionele aspecten. De zorgverleners deden dit overigens wel, waarbij een aantal beschreven hoe adolescenten uit de toon beginnen te vallen in een zaal vol kinderen. Dit kan leiden tot ongemakkelijke gevoelens bij de patiënten en een logische reden zijn om hen door te verwijzen naar zorg specifiek voor volwassenen. Zorgverleners zien bij adolescenten, ongeacht hun zeldzame ziekte, de nood om te worden behandeld als een volwassene.

> ***Het probleem is dat de patiënten op een gegeven moment graag aan de betutteling van hun ouders en de pediatrie willen ontsnappen en hun eigen leven willen leiden, maar daarbij de mist ingaan***. (Silver-Russell, zorgverlener, Regio Aken, Duitsland)

> ***Kinderartsen zijn toch wat … stellen zich toch wat meer op als … ja, wat … wat maternaler of paternaler op,*** *dus zijn heel zorgelijk voor hun patiënten. Wij internisten leggen toch iets meer de verantwoordelijkheid bij de patiënten zelf neer, omdat ze volwassen zijn. Natuurlijk is daar wel een transitie, hè? Ik bedoel, ik realiseer me ook wel dat mensen op achttienjarige leeftijd niet per se volledig volwassen zijn, maar wij …* ***geleidelijk aan verschuift die verantwoordelijkheid wel steeds meer naar de patiënt toe.*** *Dus we gaan niet voortdurend achter alles aan lopen, en ik ben toch iets minder de dokter van de wijzende vinger, bijvoorbeeld.* (Metabole zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

> ***Vanaf 16 zijn of vanaf ze enige vraag hebben zowel van de ouders als van de kinderen… die zitten in de wachtzaal en je ziet allemaal kleine kinderen en er zit daar dan een adolescent… dat we die vraag wel stellen.*** *Kijk… hoor je hier wel op je plaats? Er zijn verschillende opties. Wil je naar een volwassen specialist gaan? Wat kan je daarvan verwachten? Als mensen zeggen… nee, we hebben daar absoluut geen zin in, dan als ze 17 worden, dan zeggen we… ja, nu moet je er serieus een beslissing over nemen. Naar welke specialisten voor volwassenen ga je gaan? En dan kunnen ze zich bevragen, maar na 18 zien we niemand meer."* (Neurologische ziekten, neuroloog, Provincie Limburg, België)

Dit betekent niet dat psychologische en emotionele noden tijdens de overgangsperiode alleen direct gerelateerd zijn aan de coördinatie van de zorg of het veranderen van zorgverleners. De literatuurstudie[105] voorspelde dat onbeantwoorde noden aan psychologische en sociale ondersteuning zouden kunnen ontstaan tijdens de overgang van kind naar volwassene, vanwege het streven van de patiënt naar de grootst haalbare onafhankelijkheid en een gevoel van normaliteit.

[105] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project.

Emotionele problemen of negatieve gevoelens zouden kunnen ontstaan tijdens de overgang van kind naar adolescent of zelfs volwassene, niet alleen met betrekking tot de aanvaarding van de ziekte maar ook het leven met een behandeling, zoals het dieet van patiënten met een zeldzame metabole ziekten, dat afwijkt van het 'normale'.

> *En de gezinnen die met een dieet moeten leven, dat is een dieet voor het leven, het is een chronische ziekte en dus is het niet, het is erg frustrerend,* ***erg moeilijk, in de pubertijd stoppen ze vaak met het dieet, nemen ze hun medicijnen niet meer in****.* (Metabole ziekten, maatschappelijk werker Provincie Luik, België)

> *We hebben ook een kinderpsychiater wat ook niet voorzien is. Eigenlijk heeft het voordeel dus wel omdat er heel veel psychologisme problemen zijn, en dat is niet alleen s****choolse problemen maar dat kunnen ook emotionele problemen zijn, heel veel rond de aanvaarding van de ziekte, zeker als ze adolescent worden.*** *Zelfs bij volwassenen, depressies die beginnen voor te komen, en dan kan zij de psychologen mee begeleiden. (Metabole zorgverlener, Provincie Limburg, België)*

6 ONAFHANKELIJKHEID VERSUS AFHANKELIJKHEID

De overgang tussen de levensfasen, en meer specifiek de balans tussen onafhankelijk blijven en afhankelijk worden van ondersteunende structuren kan leiden tot meer problemen dan je normaal zou verwachten op gebied van werk, levensloopperspectief of relaties. Dit benadrukt de noodzaak van aandacht voor emotionele noden om te zorgen voor een goede levenskwaliteit en daarnaast de nood aan oplossingen op maat qua werk- en woonvoorzieningen voor patiënten met een zeldzame aandoening (vaak met metabole ziekten of bijvoorbeeld Duchenne) als zij volwassen worden.

> *Ja. Dus sommigen zijn misschien toch niet goed genoeg om op zichzelf, helemaal zelfstandig, te kunnen wonen, maar om in een* ***woonvorm*** *te plaatsen, daar zijn ze dan eigenlijk weer te goed voor. Dus ze vallen een beetje tussen wal en schip, en daar horen we dan ook vaak … zeker in die transitie, wanneer ouders nog meekomen, daar ook wel heel erg mee worstelen, van: we vinden eigenlijk niet echt een geschikte plek waar we ons kind gerust achter kunnen halen, waar we ook vinden dat 'ie daar ook thuishoort. En dat is best wel sneu om te horen, eigenlijk. (Stilte). En dat is ook een beetje met de* ***sociale interactie, waar zij moeite mee hebben, om sociale interactie aan te gaan, van: ja, hoe kunnen we ze daar nou mee helpen?*** (Duchenne, Metabole zorgverlener, Provincie Limburg, België)

> *Ze kunnen daar bijvoorbeeld bezigheidstherapie… Zo* ***dagbesteding*** *doen. Maar dat vindt hij allemaal niets.* ***Kaartjes maken. Zegt die van: mama, ik ben geestelijk oké. Ik ga geen kaartjes maken****.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

> *Ook als adolescent en zeker als volwassene wordt het toch wel een probleem voor hen. Ook* ***relatievorming,*** *dat is toch een gemis dat ze hebben. Ze kunnen wel vrienden maken maar een echte relatie… We hebben er een aantal. We hebben er die getrouwd geweest zijn wat echt mooi was maar het blijft natuurlijk moeilijker.* (Duchenne, zorgverlener, Provincie Limburg, België)

Een ander concreet voorbeeld in het streven naar onafhankelijkheid is de mogelijkheid om te kunnen autorijden. Aan de ene kant is dit iets, dat kan worden gewenst door jongens met Duchenne, die bijna volwassen zijn, zoals werd gezegd in een van de interviews met naasten. Aan de andere kant kan deze mogelijkheid om een auto te besturen ook iets zijn dat een patiënt juist kwijtraakt, zoals bijvoorbeeld bij Huntington. Iemand kon autorijden, maar tijdens het verloop van de ziekte, raakt de persoon dit vermogen kwijt en vindt het moeilijk om met deze situatie om te gaan.

> *Hij wil volgend jaar toch gaan voor zijn rijbewijs zegt hij.* ***Hij wilt proberen voor zijn rijbewijs.*** *Ik ga hem gewoon laten doen, dat hij het zelf uitzoekt… ja, hij moet het zelf uitzoeken, laat hem het gewoon zelf*

uitzoeken. Ik ga hem nu niet zeggen van nee, dat gaat gij nooit niet kunnen doen. Laat het hem gewoon zelf uitzoeken. (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

*Dat dat ook een moeilijk punt is voor veel mensen dan, **dat je je rijbewijs moet inleveren**. Dat dat weer iets is. Met die ziekte, zeg ik ook, het is altijd maar inleveren. Uw wereld wordt altijd maar kleiner en kleiner. Dan is het niet meer gaan werken, niet meer met de auto rijden, het is altijd maar minder en minder wat er nog overblijft. Op het laatste zit je in een rolstoel, ja.* (Huntington, patiënt, Provincie Limburg, België)

Emotionele en psychologische noden zijn dus niet alleen verbonden met de overgang naar volwassenheid of het verouderingsproces, maar deze zijn ook gerelateerd aan het verlies van bepaalde vermogens wanneer de ziekte zich verder ontwikkelt en de strijd om je onafhankelijkheid te bereiken of te behouden of een 'normaal' leven te leiden heftiger wordt. Het zoeken naar een aanvaardbare levenskwaliteit en geschikte woonvoorzieningen, terwijl de patiënten de verschillende stadia van hun ziekte doorlopen, werd bevestigd door ouders van kinderen met een invaliderende ziekte. Dit bracht voor hen emotionele gevoelens met zich mee.

*Maar over een maand zijn er geen meer, dus als u wilt, moet u er nu meteen van profiteren. **Ze was dus zestien en een half, ik wilde haar al heel graag van instelling laten veranderen, maar uiteindelijk heb ik erin berust**, want ik heb twee andere instellingen bekeken en die waren helemaal niet geschikt naar mijn mening. En ik zei tegen mezelf "hoe dan ook"… dus ik moest erin berusten en ze is daar dus nog steeds.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

De ontwikkeling van de symptomen van een ziekte, in het bijzonder in het geval van Huntington, kan een psychologische belasting betekenen voor patiënten en hun naasten. Wanneer de diagnose gesteld is, is het moeilijk voor familieleden om te accepteren dat de relatie zal veranderen. Ook voor patiënten zelf is het moeilijk om geheel afhankelijk te worden van andere mensen, zoals wordt verteld in onderstaand citaat:

*Wat ook veel gebeurt, is dat ik vaak in herhaling verval. En dan raken ze geïrriteerd, **maar dat komt door mijn ziekte**. **Vroeger was ik onafhankelijk, ik werkte, ik had een auto. Ik werkte** bij een bedrijf, waar voortenten voor caravans werden verkocht, ik was werkman. **En nu ben ik van iedereen afhankelijk** dus zolang de dingen niet geregeld zijn, zeg ik het, zo gaat dat.* (Huntington, patiënt, Provincie Luik, België)

7 KIJK OP HET LEVEN MET DE ZIEKTE

Een onderwerp dat aanleiding kan geven tot een grote psychologische belasting is de kijk op het leven en de ontwikkeling van de ziekte. Daarnaast zorgen de emotionele en psychologische aspecten tijdens de diagnose, de nasleep, het leren leven met de zeldzame ziekte en het mogelijk verslechteren van de ziekte voor nog een psychologische belasting bovenop de aanvankelijke shock.

Veel patiënten en hun naasten associeerden de ontwikkeling van de ziekte met emotionele aspecten. De kijk op de ontwikkeling van de ziekte en het leven met de ziekte werd meestal in verband gebracht met negatieve ervaringen en gevoelens als angst, moeilijk mee om te gaan en onzekerheid, zoals te zien is in Tabel 51.

Tabel 51 - Psychologische aspecten en gevoelens die werden genoemd tijdens het spreken over het perspectief op het leven met de ziekte

	Perspectief			
	Patiënten/hun naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=36)	Referenties (N=146)	Deelnemers (N=22)	Referenties (N=49)
Psychologische belasting	5	5	1	1
Emotionele en psychologische noden	3	3	1	1
Geen nood aan ondersteuning	0	0	0	0
Ontvangen ondersteuning	4	4	2	2
Ondersteuning ontvangen van een naaste	0	0	0	0
Onbeantwoorde psychologische nood of niet ontvangen ondersteuning	4	6	0	0
Nood aan ondersteuning	2	3	1	1
Boosheid	3	3	0	0
Frustratie	3	3	0	0
Ontkenning	1	1	0	0
Angst	17	27	3	4
Ongerustheid	3	3	0	0
Wantrouwen	2	3	0	0
Stress	0	0	0	0
Onzekerheid	11	16	3	4
Moeilijk mee om te gaan	8	8	0	0
Hoop	4	5	0	0
Opluchting	1	1	0	0
Verdriet	2	2	0	0
Schaamte	0	0	0	0
Shock	0	0	0	0

Wanneer zorgverleners het perspectief van patiënten met een zeldzame ziekte beschrijven, zullen ze vaak een beschrijving geven van een medisch zorgpad: de levensverwachting, mogelijk perspectief op (al bereikte) vooruitgang in de medische behandeling; een medische beschrijving van het verloop van de ziekte; en de afname van mogelijkheden en achteruitgang van de gezondheid. Wanneer we rekening houden met de discrepantie tussen de aandacht voor de psychosociale aspecten van aan de ene kant de zorgverleners en aan de andere kant de patiënten en hun naasten en de bevinding, dat allesomvattende zorgpaden niet kunnen worden aangeboden of aangeraden aan de families van patiënten met een zeldzame ziekte na de diagnose (Hoofdstuk 2 – Medische aspecten: toegang tot en coördinatie van zorg) is het mogelijk dat zorgverleners te weinig oog hebben voor de emotionele aspecten van de kijk op het leven met de ziekte.

Het onderzoek naar zeldzame ziekten ontwikkelt zich momenteel snel. De gezinnen beschouwen dit als hoopvol voor de kinderen in de volgende generaties, maar zij ervaren dit soms als frustrerend, omdat er momenteel geen echte behandeling voorhanden is. Terwijl ziekten als Duchenne en Rett sneller worden herkend en verbeterde medische zorgpaden de levensverwachting van patiënten doen toenemen, is er voor geen van de ziekten reeds een remedie ontdekt en er is dan ook nog veel onduidelijk over de medische vooruitzichten voor deze eerste generaties van gediagnosticeerde patiënten met betrekking tot wat zij precies van het leven kunnen verwachten. Zelfs voor de metabole ziekten waar het met een speciaal dieet mogelijk kan zijn om een 'normaal' leven te leiden, is er nog veel onduidelijk, zoals werd erkend door zorgverleners en naasten:

> ***Als ze iets zullen vinden, zal het voor onze zoon ook te laat zijn.*** *De kleintjes niet. Voor onze zoon en de anderen wel.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

> *Het moeilijke is, omdat het zo zeldzaam was en is, is het ook moeilijk om zo een prognose te geven. Ik weet wel dat ze zei van ontwikkelingsstoornissen, leerstoornissen, dat herinner ik me nog heel goed. Ook misschien kans dat ze mentaal gehandicapt zou kunnen zijn omdat die stof eerst de hersenen aantast tot op een bepaalde leeftijd en dan andere organen. Dus dat werd mij ook gezegd… Ik vond dat toen wel heel alarmerend. En ik kon dat ook niet plaatsen…Ik heb toen wel veel informatie gekregen maar eigenlijk ook niet de juiste informatie. Maar dat is misschien ook moeilijk in te schatten omdat er ook weinig van die gevallen zijn, die ouder zijn dan onze dochter misschien, die nu 23 is.* ***Dus ik denk ook dat dat misschien de kennis is uit de boeken en niet zozeer de ervaring die ze heeft in het veld. Ik denk dat er nog niet zoveel kinderen het overleefd hadden****.* (Galactosemie, naaste, Provincie Limburg, België)

Patiënten en hun verwanten benadrukken dit probleem van onzekerheid over hun medische vooruitzichten en het zich er continu van bewust zijn, dat de ziekte op ieder moment kan verergeren.

> ***Ik weet het niet. Ik verwacht dat ik leukemie krijg, dat verwacht ik. Tenminste dat is wat in "de dingen", staat,*** *dat je daar behoorlijk wat kans op hebt. Ja, dat is het, dat is mijn grootste angst. Dat weet ik niet… ik hou er gewoon rekening mee. Op het moment… en waar zie ik het aan, ik weet het ook niet.* (PV, patiënt, Zuid-Limburg, Nederland)

> *Maar het klopt, de behandelende arts, die heeft me vorig jaar al, toen zij nierontsteking had, gezegd "****Weet je, je moet er misschien op voorbereid zijn, dat ze op de een of andere dag iets ernstigs zal mankeren****." … Ze lijkt nu prima in vorm te zijn, maar in werkelijkheid is ze toch kwetsbaar, dat bedoelde hij. En voor mij is het doel toch, dat zij eerder doodgaat dan ik.* ***Dus ik denk er niet te veel over na en leef van dag op dag****, nu ik mijn zaakjes geregeld heb.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

> *Ook wel het beseffen van,* ***op een gegeven moment is er een mannetje van 16 is gestorven op 16-jarige leeftijd en toen was Mijn zoon 10… 11, 12, 13, 14, 15. Oh, dan heb ik nog zes jaar.*** *Ook dat beseffen zo van. Dat snapte 'ie toen wel.* (Duchenne, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

Bij Huntington is er – afgezien van de ontwikkeling – een duidelijk vooruitzicht van lichamelijke achteruitgang en verergering van de ziekte. Dit is moeilijk voor patiënten en hun naasten, die zich volledig bewust zijn van hun situatie. Dit wordt nog moeilijker gemaakt door het feit dat patiënten in een later stadium worden geconfronteerd met psychologisch zware beslissingen, zoals het gebruik van een maagsonde of het wel of niet reanimeren. In sommige gevallen speelt de keuze van wel of geen euthanasie. De ziekte is vanwege de huidige onvermijdelijke achteruitgang waar deze mee gepaard gaat en het niet bestaan van een behandeling vaak aanleiding voor burn-out, angsten en depressie voor zowel verwanten als patiënten.

> *Ja, ook* ***omdat er geen uitzicht is*** *voorlopig op iets dat ge zelf kunt doen om het af te remmen of ja, er is gewoonweg niks, dus ja.* (Huntington, naaste, Provincie Limburg, België)

Patiënten met zeldzame ziekten en hun verwanten hebben vaak emotionele en psychologische ondersteuning nodig, wanneer zij na moeten denken over hun vooruitzichten. Terwijl het duidelijk is dat het belangrijk is om een goed beeld te hebben van het medische zorgpad, dat je te wachten staat, wezen de verwanten van patiënten met een zeldzame ziekte – vooral die van jonge kinderen met Rett en Duchenne, bijvoorbeeld – op de noodzaak om te worden geholpen en te worden gerustgesteld door middel van een meer holistisch begrip van het hele zorgpad, inclusief mogelijkheden voor (educatieve) ontwikkeling en zorg:

*Ik zou willen dat er ook wordt gekeken, niet alleen medisch voor de kinderen, maar dat ook voor de **kinderen wordt uitgestippeld,** voor als zo'n kindje ouder wordt, waar ga je dan met zo'n kindje naartoe. (Rett, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)*

8 DAGELIJKSE BEPERKINGEN, GEVOLGEN VOOR HET SOCIAAL FUNCTIONEREN EN HET GEVOEL VAN ISOLEMENT

Zeldzame ziekten zorgen voor dagelijkse beperkingen voor patiënten en hun verwanten. Al naar gelang de ziekte gaan deze beperkingen van vermoeidheid tot het onvermogen om zichzelf uit te drukken of te bewegen, zoals wordt geïllustreerd in Hoofdstuk 4 - Praktische, financiële en wettelijke aspecten, in het tekstkader *Tijdens de interviews vermelde symptomen en beperkingen waarvoor paramedische zorg en middelen nodig zijn*, te vinden in Onderdeel *2.3 Terugbetaalde zorg binnen de verplichte verzekering* van voornoemd hoofdstuk. Bij het spreken over dergelijke beperkingen vergelijken patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten zich soms met gezonde personen, zie Tabel 52. Wanneer ze dit doen, hebben ze het vaak over de ernstige sociale beperkingen en de problemen met betrekking tot acceptatie van en begrip voor genoemde beperkingen. De vergelijking met gezonde personen wordt gemaakt om uitleg te geven over de ziekte, een omschrijving te geven van de beperkingen waarmee patiënten en hun naasten te maken hebben en de speciale noden te benadrukken. Deze vergelijking gaat vaak gepaard met frustratie.

> *Of dat ik in elkaar zak, bijvoorbeeld als ik een avondje doorbreng bij vrienden, en we zitten aan tafel en bewegen niet veel, ik bedoel, als er niet veel beweging is en activiteit, dan kan ik zomaar. Dus, maar ik slaap niet, maar op een bepaald moment krijg ik een apenflauwte. **En als de mensen dat niet weten, dan snappen ze er niets van.*** (CML, patiënt, Provincie Luik, België)

Wanneer ze dit doen, hebben ze het vaak over de ernstige sociale beperkingen en de problemen met betrekking tot acceptatie van en begrip voor genoemde beperkingen. De dagelijkse problemen vanwege de ziekte met betrekking tot organisatorische en praktische aspecten worden ook besproken in Hoofdstuk 4 - Praktische, financiële en wettelijke aspecten, Onderdeel *4.3 Mantelzorgers als centrale actoren voor het coördineren van de praktische last*, wat laat zien dat de ziekte in veel gevallen problemen oplevert voor het gehele gezin, waardoor hun perspectieven op zaken als werk, huisvesting, vakanties, etc. veranderen evenals hun mogelijkheden binnen al deze gebieden.

> *Of dat ik in elkaar zak, bijvoorbeeld als ik een avondje doorbreng bij vrienden, en we zitten aan tafel en bewegen niet veel, ik bedoel, als er niet veel beweging is en activiteit, dan kan ik zomaar. Dus, maar ik slaap niet, maar op een bepaald moment krijg ik een apenflauwte. **En als de mensen dat niet weten, dan snappen ze er niets van.*** (CML, patiënt, Provincie Luik, België)

Het vergelijken van de patiënt met gezonde mensen wordt ook toegepast wanneer het gaat over het gezinsleven. Het vergelijken wordt soms inderdaad ook gedaan met de zusjes en broertjes van de patiënt met een zeldzame ziekte. Zusjes en broertjes komen in situaties terecht waar zij het gevoel hebben dat ze altijd op de tweede plaats komen, terwijl de ouders zich daar vaak pas later van bewust worden. Hoewel de ouders deze situatie niet wensen, zien ze niet hoe ze het anders zouden kunnen aanpakken. Het kind dat aan een zeldzame ziekte lijdt heeft zoveel aandacht en zorg nodig dat er voor de ouders weinig tijd overblijft om te zorgen voor hun andere kinderen.

In het volgende citaat wordt het zieke kind vergeleken met een gezond kind van vrienden, dit wordt niet gedaan om de ziekte op een medische manier te beschrijven, maar om de positie van het eigen kind te bepalen en te kijken wat ze missen. Dit is ook van invloed op het sociaal leven van de gezinsleden.

> ***Op sociaal gebied krijg je een grote achteruitgang.*** *Je kunt niet meer mee met de activiteiten wat de vriendinnen met hun kinderen doen.* ***Bij u verloopt alles anders****. En ook achteraf, dan denk je er altijd aan terug. Je wordt er altijd mee geconfronteerd. Dat kind gaat naar het middelbaar en mijn kind kan dat niet. Je wordt altijd geconfronteerd met datgene dat had kunnen zijn en wat niet meer is eigenlijk.* (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

Dit laat ook zien hoe het isolement langzaam groter wordt naarmate men door de ziekte niet meer dezelfde dingen kan doen die 'normale' kinderen of mensen doen. Dit wordt beschreven in Onderdeel *6. Onafhankelijkheid en afhankelijkheid* en Onderdeel *7. Kijk op het leven met de ziekte*, het accepteren van de ziekte, de ontwikkeling ervan en de dagelijkse beperkingen kunnen leiden tot de nood aan emotionele en psychologische ondersteuning.

Tabel 52 - De meest gecodeerde psychologische aspecten wanneer patiënten en hun naasten spreken over sociaal functioneren

	Sociaal functioneren	
	Deelnemers (N=57)	Referenties (N=614)
Vergelijking met een 'gewone ziekte'	5	4
Vergelijking met gezonde personen	7	10
Differentiatie tussen zieke en gezonde kinderen	4	6
Gevoel van isolement	11	18
Positieve houding ten aanzien van de ziekte	16	21
Positieve ervaringen vanwege de strijd tegen de ziekte	4	5
Psychologische belasting	7	12
Stigma	3	5
Emotionele en psychologische noden	5	3
Ontvangen ondersteuning	18	20
Onbeantwoorde psychologische nood of niet ontvangen ondersteuning	10	13
Nood aan ondersteuning	5	5
Boosheid	8	6
Frustratie	8	6
Angst	7	11
Moeilijk mee om te gaan	14	22
Verdriet	5	6
Schaamte	5	7
Negatieve ervaring	17	20
Positieve ervaring	17	24

De door de ziekte veroorzaakte beperkingen met betrekking tot het sociaal functioneren roepen meestal gevoelens op als moeilijk mee om te gaan en frustratie. De zaken waarnaar wordt gerefereerd als moeilijk mee om te gaan of frustrerend zijn de sociale activiteiten waaraan patiënten en hun naasten niet kunnen deelnemen en de implicaties hiervan op het gezinsleven vanwege de beperkingen die door de ziekte worden opgelegd. Dit kan leiden tot een gevoel van isolement.

Uit de literatuurstudie bleek dat een van de belangrijkste kenmerken van de psychologische en sociale noden van de patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten het sterke gevoel van isolement is, omdat zij slechts zelden in contact komen met iemand met dezelfde diagnose en hun leven niet lijkt op dat van de mensen om hen heen[106]. Soms zijn het de beperkingen vanwege de ziekte waardoor deze mensen zichzelf gaan isoleren van anderen, soms is het de maatschappij zelf (familie, vrienden, bekenden) die de patiënt en zijn naasten (meer bepaald, de mantelzorger) lijken buiten te sluiten.

> *Maar het **probleem is altijd, waar we ook heen gaan "oké, wat doen we, we kunnen daar niet binnen met de wandelwagen**, wat zullen we doen, we zullen niet weten waar we haar moeten zetten als ze gaat huilen, wat zullen we doen, we kunnen haar niet laten slapen." Maar zeggen "Ik neem de wandelwagen hoe dan ook mee", dat werkt niet. Of, "oh wacht, ze zit aan tafel, maar als we de wagen niet bij de tafel kunnen zetten", dan moeten we haar op schoot nemen. Maar als ze boos wordt, kunnen we haar niet op de grond zetten, want er zijn te veel mensen. Zo gaat dat dus de hele tijd.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

> *Als iemand bijvoorbeeld vraagt, zullen we volgende maand eens daar of daar heen gaan, dat ik zoiets heb van, hoe weet ik nu dat dat gaat gaan. Want soms is de pijn zo erg, dat ik gewoon in mijn zetel zit van ah, zal het nog overgaan**. Dus je kan niets meer plannen, je hebt mensen die je uitnodigen maar je mag niet meer alles eten. Dus dan gaan ze jou niet meer uitnodigen***. (PV, patiënt, Provincie Limburg, België)

Problemen in verband met het omgaan met de ziekte en de beperkingen kunnen negatieve mechanismen in werking zetten om ermee om te gaan – in twee interviews met patiënten en hun naasten en in twee interviews met zorgverleners werd alcoholmisbruik genoemd. Verslaving kan een negatieve uiting zijn van emotionele en psychologische problemen. Anderen hebben grote problemen om met de situatie om te gaan en worden heel verdrietig. Ze zien geen manier meer om hun problemen op te lossen, waarbij sommige deelnemers zelfs denken aan zelfmoord.

Bij verwanten kunnen de kijk op het leven en de door de ziekte opgelegde dagelijkse beperkingen leiden tot persoonlijke psychologische problemen.

> *Maar als we er dan iets van zeggen dan wordt het van…* ***Het wordt altijd gezegd van: ja maar, je moet. Ja, en ik heb heel veel gemoeten tot dat ik ben omgevallen. Ik ben gewoon omgevallen. Ik heb echt een dubbele burn-out.*** *En daar ben ik nu uit aan het krabbelen met veel moeite.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

Het gevoel van isolement is vaak sterker vlak na de diagnose of tijdens perioden waarin sprake is van complicaties. Na deze problematische perioden krijgen veel patiënten en hun naasten geen steun van de mensen waarvan ze dat wel verwacht zouden hebben. Wel vinden ze sociale steun bij patiëntenverenigingen, waardoor ze weer contact hebben met de wereld en activiteiten kunnen doen, die geschikt zijn voor de fysieke gesteldheid van de patiënt. Op sociaal vlak hebben zij de neiging om zich tot mensen te richten die zich in vergelijkbare situaties bevinden. Het volgende citaat beschrijft hoe de hockey club van de zoon met Duchenne het anker werd in het sociale leven van het gezin.

> *Absoluut.* ***Wij kunnen dingen… We hoeven elkaar maar aan te kijken en dan weten we wat we bedoelen. We hoeven dat niet meer allemaal uit te leggen want we weten…*** *Voor iedereen is het hetzelfde. Dat is een heel fijn gevoel natuurlijk.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)

[106] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project.

9 DE KEUZE OM DE DIAGNOSE GEHEIM TE HOUDEN

Patiënten en hun naasten beschreven bepaalde ervaringen met betrekking tot de angst voor een oordeel vanuit de professionele omgeving. Hoewel dit niet voor de meesten geldt, willen bepaalde patiënten hun diagnose liever geheimhouden buiten de familiekring. Ze willen niet dat hun ziekte hun identiteit bepaalt, zeker niet als het gaat om een zeldzame ziekte met een chronisch karakter waar sprake is van achteruitgang.

De keuze om een diagnose geheim te houden (in de professionele context) wordt vaker genoemd door patiënten of hun naasten dan door zorgverleners (zie het Codeboek - Appendix 3). Slechts twee zorgverleners noemden deze mogelijkheid, maar beide deden dat met betrekking tot de ziekte van Huntington. Terwijl de Nederlandse zorgverleners dit noemde als een keuze die sporadisch voorkomt bij de patiënten vanwege privacyoverwegingen, beschreef de zorgverlener uit Belgisch Limburg hoe de keuze om de diagnose geheim te houden in de professionele context expliciet wordt aangeraden wanneer de diagnose is gesteld, maar de ziekte nog niet symptomatisch is.

> *Ja, dat is zo. Ja,* ***dat adviseren wij zeker. […] Ja. Niet aan werkgevers en ook niet in de familie*** *of ook niet… alè, in de familie nu wel hè maar ik bedoel, vrienden en kennissen ook niet. Mensen zijn niet ziek hè. Mensen hebben niets. Dat heeft geen zin om dat aan een werkgever te zeggen.* (Huntington, neuro-psychiater, Provincie Limburg, België)

Bepaalde patiënten en hun naasten die spraken over de keuze om de diagnose geheim te houden leden inderdaad aan de ziekte van Huntington en bevestigden dat ze de diagnose niet meteen hadden bekend gemaakt op hun werk, waarbij sommigen aangaven dat ze dat helemaal nooit zouden doen.

> *Het zou ook zo niet mogen zijn, zoals ik ook* ***altijd een soort schrik gehad heb, om dan niks te zeggen op uw werk,*** *want je hebt er eigenlijk ook niet achter gevraagd dat je dat kreeg.* (Huntington, patiënt, Provincie Limburg, België)

> *Dan kon het zijn dat ik ontslagen was****, ik ken een aantal mensen met dezelfde aandoening die zijn ontslaan. Omdat ze zo eerlijk geweest zijn****. Van te vragen om minder uren te moeten werken, omdat ze de aandoening hebben.* (PV, patiënt, Provincie Limburg, België)

CML en PKU patiënten en hun naasten hielden de diagnose ook geheim om problemen of onbegrip over de ziekte in het algemeen te voorkomen. In een Huntingtongezin werd de diagnose geheimgehouden voor de sociale omgeving op verzoek van de jongere generatie, ook nu weer impliciet vanwege de angst voor stigmatisering.

10 GEBREK AAN BEWUSTZIJN BIJ HET PUBLIEK OVER ZELDZAME ZIEKTEN

Het beperkte bewustzijn bij zorgverleners over zeldzame ziekten werd genoemd met betrekking tot de informatieaspecten in het zorgpad aangezien het belangrijkste gevolg hiervan is, dat patiënten geen toegang krijgen tot de nodige informatie[107]. Het gebrek aan of de afwezigheid van het bewustzijn over het bestaan van zeldzame ziekten bij mensen in het algemeen wordt in dit hoofdstuk over de psychosociale aspecten besproken, omdat het belangrijkste gevolg hiervan voor families getroffen door een zeldzame ziekte van psychosociale aard is vanwege de toename van het gevoel van isolement - dit is zeker het geval bij 'onzichtbare ziekten' als metabole ziekten of hematologische aandoeningen.

[107] Hoofdstuk 3 - Informatieaspecten, Onderdeel 2. *Het gebrek aan bewustzijn over zeldzame ziekten bij zorgverleners*

Deze psychologische trend van het zich geïsoleerd voelen vanwege het gebrek aan bewustzijn bij de mensen – aangetoond in de literatuurstudie[108] – moet zeker genoemd worden omdat het een belemmering kan zijn voor de sociale inclusie van patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten, of een teken kan zijn van onvoldoende sociale inclusie.

Metabole ziekten (Galactosemie en PKU) en hematologische ziekten (CML, PV) zijn in wezen onzichtbare ziekten met een enorme impact op het fysieke en geestelijk welbevinden van de patiënt, ook al zien deze eruit alsof ze niet aan een ziekte lijden. Zij ervoeren een gebrek aan bewustzijn bij de mensen over hun toestand of behandeling, waardoor ze zich niet begrepen voelden, zoals wordt geïllustreerd door de volgende citaten.

> *En soms heb ik het gevoel dat **mijn ziekte niet serieus wordt genomen**.* (CML, patiënt, regio Aken, Duitsland)

> *Misschien dat er meer over Galactosemie duidelijker wordt, zodat mensen beter begrijpen. **Als je zegt van, ik heb galactosemie, dan is het meestal nu nog, huh, wat is dat? Dat wordt niet herkend.** Want als je dan zegt ADHD, dan weet iedereen wel wat het is. Dat zou denk ik voor ons allemaal wel makkelijker worden. Ook met uit eten. Dat ze dan zeggen, o, geen melk, en. En ja, dat ze dan gerechten kunnen aanpassen, of, ja.* (Galactosemie, patiënt, Zuid-Limburg, Nederland)

> *Ja, en ik zie wel dat, nou ja, ik praat niet meer over transplantatie, want weet u, de ziekte van Vaquez, **ik sprak er niet over want ik had geen enkel symptoom**, maar ik zie wel, dat als ik erover praat, zijn de mensen, is iedereen verbijsterd.* (PV, patiënt, Provincie Luik, België)

> *Dan was het heel moeilijk ook om dat uit te leggen soms aan familieleden of aan collega's. Die kinderen, die zien er gelukkig ook heel normaal uit. En dan was het van neem toch een stukje taart. **Nee, het mag niet. Dat was soms heel moeilijk. Het begrip of hoe moet ik het zeggen, het feit dat mensen dat ook niet aannemen,** zo van 1 stuk, dat is toch niet erg. Dat kan toch niet kwaad. Dat vond ik soms heel moeilijk. Je hebt ook niet altijd zin om dat altijd uit te leggen. Maar anderzijds kom je heel vaak in aanraking met mensen die daar niet zo heel veel van afweten of er niet voor openstaan of het niet als belangrijk beschouwen.* (Galactosemie, naaste, Provincie Limburg, België)

Er worden verschillende ervaringen met bewustzijn en noden genoemd door de deelnemers in iedere categorie en voor iedere geselecteerde zeldzame ziekte (zoals te zien is in onderstaande Tabel 53) en hoofdzakelijk 'geen bewustzijn', 'onzichtbare ziekte - mensen zien het niet (onbegrip)', 'educatie en bewustzijn'. Deze eerste twee soorten ervaringen worden geassocieerd met gevoelens als moeilijk mee om te gaan, boosheid en frustratie, terwijl 'educatie en bewustzijn' en 'de noodzaak voor algemene bewustmaking' werden gesuggereerd als onderwerpen waar verbetering gewenst was.

[108] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project.

Tabel 53 - Diverse aspecten met betrekking tot het bewustzijn van de ziekte (patiënten/naasten/ zorgverleners).[109]

	Aspecten met betrekking tot het bewustzijn	Moeilijk voor patiënten om de ziekte uit te leggen aan anderen	Onzichtbare ziekte - mensen zien het niet (geen begrip)	De wens dat de ziekte herkend zou worden	De wens voor algemene bewustmaking	Geen bewustzijn	Educatie en bewustzijn	Gevoel van isolement
Huntington	X	X	X	X	X	X	X	X
Duchenne	X		X	X	X	X	X	X
CML	X		X		X	X		X
PV/Vaquez	X	X	X	X	X	X	X	X
Rett	X	X	X	X	X	X	X	X
Silver-Russell	X						X	
PKU	X		X	X	X	X	X	X
Galactosemie	X	X	X		X	X	X	X

De geselecteerde neurologische ziekten en syndroomziekten veroorzaken overigens wel lichamelijke gebreken of invaliditeit als de ziekten verergeren en naasten zien hoe mensen proberen de ziekte te vergelijken met een meer bekende handicap, ziekte of aandoening. Aangezien de maatschappij vanzelfsprekend niet op de hoogte is van alle zeldzame ziekten en de implicaties die deze met zich meebrengen, is het logisch dat ze wat ze zien, proberen te categoriseren en te begrenzen tot wat zij wel kennen (handicap) ook al omvat dit meestal niet de complexe realiteit (of medische consequenties) of odyssee van de families getroffen door een zeldzame ziekte.

Deze families gaven ook aan dat mensen zich vaak ongemakkelijk voelen bij zichtbare gebreken of handicaps. In het algemeen overheerst bij deze naasten het gevoel van niet begrepen te worden en steeds meer geïsoleerd te raken - ook al benoemen zij het niet specifiek als zodanig, zoals blijkt uit de volgende citaten:

> *Maar als je bijvoorbeeld* ***een kindje met Down hebt, als dat bijvoorbeeld een aanval krijgt, dan denken de mensen, oh ja, dat is een kindje van down, dat zie je. Maar bij ons kind zie je er helemaal niks aan op het moment.*** *Dus zij wordt gewoon weg gezet, wij worden als ouder weg gezet.* (Rett, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

> *Het is waar, dat ik soms toch zie dat, met vriendjes/vriendinnetjes van de kinderen bij verjaardagen, dan zie ik wel, dat de ouders haar gewoon niet opmerken. Ze groeten haar niet, ze zien haar niet, terwijl ze er toch bij is, nee ze kijken vooral in de lucht, dan besef je,* ***dat de mensen zich daardoor slecht op hun gemak voelen, en het wordt steeds meer voelbaar omdat ze naarmate ze groeit er steeds meer uit gaat zien als iemand met een handicap****.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

> *Naaste: Het is ook geen fijne ziekte om mee om te gaan.* **Iemand die kanker heeft, die praat zoals wij praten. Maar de ziekte van Huntington, dan komen er bewegingen en moeilijker praten** *en ja… het is niet interessant, dat weet ik ook maar het blijven mensen. […] De mensen mijden u. Daar zou misschien ergens iets georganiseerd kunnen worden. Ik wil daar zelfs aan mee helpen..*
>
> *Patient: Ja, maar ook met andere ziekten. Als je nu kanker of zo krijgt, dan weet je wat iemand anders mee gemaakt heeft, dat wil ik zeggen.*

[109] Dit onderzoek werd uitgevoerd onder patiënten/hun naasten en zorgverleners; de ondervraagde zorgverleners zijn niet allemaal ondergebracht in een bepaalde ziektegroep.

*Naaste**: Iemand die niet ziek is, die kan niet oordelen**.* (Huntington, patiënt en naaste, Provincie Limburg, België)

*Elk stapje om de ziekte bekender te maken bij de mensen is een stapje, het zijn er maar kleintjes. Ik zeg het, als je het voorbeeld neemt **van "kom op tegen kanker, daar halen ze bijvoorbeeld 10 miljoen euro voor op en van Huntington… als ik tegen iemand zeg "mijn vrouw heeft de ziekte van Huntington", die bekijken mij juist alsof ik Sinterklaas ben. Dat is niet bekend.** (Huntington, naaste, Provincie Limburg, België)*

Het feit dat de maatschappij niet genoeg geïnformeerd is en niet bewust genoeg is kan soms tot ingewikkelde situaties leiden: bijvoorbeeld een ouder met Huntington waarbij de voogdij over het kind wordt afgenomen, waarbij niet wordt geprobeerd om te begrijpen wat aan de grondslag ligt van het gedrag van de patiënt of een situatie waarin een persoon door de politie worden gearresteerd voor vreemd gedrag (trillen, verwarring, enz.) waarbij niet wordt geprobeerd om te begrijpen waar het probleem echt vandaan komt, maar dat het wordt toegeschreven aan drugsgebruik.

Voor patiënten en hun naasten is het vaak moeilijk om de impact te beschrijven die de ziekte heeft en te verklaren waarom hun leven anders is. Meerdere respondenten merkten op dat de meerderheid van de mensen wel een algemeen bewustzijn en kennis heeft over kanker in het algemeen en dat zij graag zouden zien dat er evenveel aandacht zou worden besteed aan ziekten als die waaraan zij zelf lijden of aan zeldzame ziekten in het algemeen. Aangezien het niet zeldzaam is om een zeldzame ziekte te hebben, zouden de mensen in het algemeen baat hebben bij het zich bewust zijn van het bestaan van (onzichtbare) zeldzame ziekten en de mogelijke implicaties hiervan. Als mensen meer begrip zouden tonen en toleranter zouden kunnen zijn ten aanzien van de eventueel gevoelige aard van patiënten – niet alle patiënten willen over hun ziekte praten en het dwingen van patiënten om meer details te geven over hun ziekte, zou moeten worden vermeden als zij dat niet willen – zou dit de sociale inclusie van patiënten en hun naasten bevorderen en het zou op zijn minst zorgen voor een vermindering van eventuele gevoelens van isolement of psychologische belasting.

*Het is al iets natuurlijk, **wanneer ze voelen dat ze erkenning krijgen**, want dat is al heel wat. Bij ziekten als deze, die echte impact hebben, is erkenning van belang.* (Maatschappelijk werker, ziekenfonds, Provincie Luik, België)

11 NOOD AAN ONDERSTEUNING

Patiënten, hun naasten en mantelzorgers hebben in verschillende mate psychologische ondersteuning nodig in de verschillende fasen van het zorgpad (Onderdeel *2. Psychologische aspecten in de periode voorafgaand aan de diagnose,* Onderdeel *3. Psychologische aspecten met betrekking tot het ervaren van de diagnose*), en met verschillende onderwerpen gezien de realiteit van het leven met een zeldzame ziekte: erfelijkheid, vruchtbaarheid en zwangerschappen; de overgang tussen levensfasen; onafhankelijkheid versus afhankelijkheid; kijk op het leven met de ziekte; dagelijkse beperkingen, gevolgen voor het sociaal functioneren en gevoel van isolement; de keuze om de diagnose geheim te houden; het gebrek aan bewustzijn bij het publiek over zeldzame ziekten, enz.

Maar de vraag blijft bestaan of men wel de nodige ondersteuning krijgt om te kunnen omgaan met de psychologische belasting. En zo ja, waar komt die hulp dan vandaan? Of worden de psychologische aspecten ook voor het grootste deel gecoördineerd en aangepakt door de families zelf?

Onderstaande Tabel 54 laat zien dat 30 van de 62 ondervraagde patiënten of hun naasten zeiden dat zij zouden willen worden ondersteund[110], 50 hadden het over ontvangen steun, 33 zeiden dat ze geen steun hadden gekregen en 36 dat ze geen steun wilden krijgen. Alles bij elkaar genomen, is het aandeel patiënten en hun naasten, die zeiden dat ze ondersteuning hebben ontvangen groter dan dat van patiënten en hun naasten, die zeiden dat niet was tegemoetgekomen aan hun psychologische noden of dat ze geen steun hadden gehad.

De tabel laat ook zien welke actoren worden genoemd als patiënten en hun naasten praten over de ondersteuning, die zij (niet) ontvangen en/of (niet) wensen. Op het eerste gezicht laat de tabel zien dat niet alleen psychologen worden genoemd met betrekking tot ondersteuning, maar ook andere typen zorgverleners. Andere actoren worden ook genoemd door veel deelnemers, wanneer zij praten over de ondersteuning die ze hebben gekregen, zoals echtgenoten of naasten, patiëntenverenigingen, medepatiënten, enz. De ondersteuning die wordt gegeven door zorgverleners en andere actoren is het onderwerp in de volgende onderdelen (*11.1 Ondersteuning door zorgverleners*, *11.2 Ondersteuning door mantelzorgers en de noden van de mantelzorgers zelf*, en *11.3 Ondersteuning door medepatiënten en patiëntenverenigingen*).

[110] Er is onderscheid gemaakt in het coderen tussen de onderwerpen waar patiënten en hun naasten aangaven dat ze geen steun hadden gekregen (psychologische behoeften waaraan niet tegemoet gekomen is of geen steun ontvangen) en de onderwerpen waarover zij expliciet vermelden dat ze daar ondersteuning voor wensen. Men kan zich voorstellen dat daar waar de wens voor ondersteuning wordt geuit, deze ondersteuning nog niet gegeven wordt.

Tabel 54 - Gecodeerde actoren wanneer patiënten en hun naasten spreken over de ondersteuning die zij (niet) ontvangen en (niet) wensen, aantal deelnemers[111]

	Nood aan ondersteuning (N=30)	Ontvangen ondersteuning (N=50)	Gemis aan ondersteuning of niet ontvangen ondersteuning (N=33)	Geen nood aan ondersteuning (N=36)
Alle zorgverleners	**13**	**33**	**18**	**11**
1. Eerstelijnszorgverlener	**4**	**10**	**9**	**2**
Babysitter of inwonende verpleegkundige	1	2	0	1
Huisarts	1	5	6	2
Verpleegkundige	0	1	1	0
Kinderarts	1	2	2	0
Maatschappelijk werker	1	2	0	0
2. Paramedische zorgverleners	**7**	**22**	**7**	**9**
Diëtist	1	3	0	0
Ergotherapeut	0	1	0	0
Fysiotherapeut of kinesitherapeut	1	3	1	0
Psycholoog	5	19	5	9
3. Specialisten	**3**	**14**	**10**	**0**
Geneticus	1	0	2	0
Hematoloog	0	3	4	0
Stofwisselingsspecialist	0	1	0	0
Neuroloog	0	4	1	0
Psychiater	1	1	1	0
Specialist (niet nader bepaald)	1	6	2	0
Multidisciplinair team	0	11	0	4
Zorgverzekeraars	1	3	2	2
Lokale of regionale overheid	2	2	2	1
Maatschappij	1	3	3	0
Patiëntenvereniging	4	20	0	9
Online community	2	12	1	4
Mantelzorger	2	4	2	1
Medepatiënt	12	15	3	14
Vriend	1	15	4	2
Partner of naaste	4	24	14	2

11.1 ONDERSTEUNING DOOR ZORGVERLENERS

Volgens de literatuurstudie, *"momenteel wordt door het gebrek aan professionele ondersteuning bij het voorzien in de psychosociale noden van patiënten met zeldzame ziekten, de meeste steun geboden door de families en de verzorgers van de patiënten, die op hun beurt zelf ook nood krijgen aan ondersteuning"*[112].

[111] Hoofdstuk 1 - Methodologie, Onderdeel *6.2.2 Tijdens de analyse gecodeerde zorgverleners beschrijft de interpretatie van de terminologie met betrekking tot zorgverleners in dit veldonderzoe*k.
[112] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project..

Hoe waar deze bewering ook is, toch geven patiënten ook wel aan dat ze ondersteuning hebben gekregen van zorgverleners. Zoals getoond in Tabel 54 krijgen zij vaak psychologische ondersteuning van psychologen, waarbij 19 van de 50 patiënten en hun naasten zeiden dat ze ondersteuning kregen en daarbij de naam van de psycholoog noemden. Dit maakt de psycholoog tot het meest genoemde type zorgverlener als het gaat om ontvangen ondersteuning met psychosociale aspecten. Nog meer patiënten noemden de psycholoog zonder deze specifiek in verband te brengen met een bepaald soort hulpvraag, zoals aangetoond wordt in onderstaande tabel, waarin 32 patiënten of hun naasten (precies de helft van de deelnemers in die doelgroep) spraken over de psycholoog. De belangrijkste bevinding over dit onderwerp is dat de psycholoog voor alle ziekten genoemd wordt, zoals eerder al vermeld werd in Hoofdstuk 2 (Tabel 24).

Tabel 55 - Het aantal patiënten en hun naasten per ziekte, die spreken over de psycholoog

	Psycholoog (N=32)
Huntington (N=10)	6
Duchenne (N=10)	6
CML (N=9)	6
PV/Vaquez(N=8)	2
Rett (N=11)	5
Silver-Russell (N=3)	1
PKU (N=8)	3
Galactosemie (N=3)	3

Psychologisch consults maken vaak deel uit van het modelzorgschema of bij expertisecentra, die gebruiken maken van multidisciplinaire teams, zoals te zien is in Tabel 54, waar 11 deelnemers spraken over de ondersteuning die zij kregen van dergelijke teams. Het is echter mogelijk dat patiënten, die geen follow-up krijgen in dergelijke centra geen toegang krijgen tot dit soort ondersteuning. In het algemeen (om het even bij welke zeldzame ziekte) bestaat er een grote variatie in terugbetalingsregelingen voor psychologische consulten tussen de verschillende regio's en zorgverzekeraars. Wanneer deze noodzakelijke zorg niet in voldoende mate wordt vergoed, kan dit zeker een verklaring zijn voor het feit, dat patiënten geen beroep doen op psychologische zorg. Dit wordt verder uitgewerkt in Hoofdstuk 4 - Praktische, financiële en wettelijke aspecten, Onderdeel *2.3 Terugbetaalde zorg binnen de verplichte verzekering* en Onderdeel *2.6 Non take-up van zorg*.

> ***Ik denk dat daar bij de verschillende ziekenfondsen en voor verschillende provincies dan nog… verschillende modaliteiten zijn voor zover ik weet****… want daar val ik dan toevallig op. Of soms krijg je een brief, een mailing van één of ander ziekenfonds dat de afdeling Limburg dat gaat terugbetalen en dat de afdeling Oost-Vlaanderen dat niet doet of zo. Dat vind ik ook wel dat* ***dat best nationaal zal geregeld worden****. Dat vind ik eigenlijk niet ernstig naar de Vlaamse patiënt toe bijvoorbeeld. Als we het dan over Vlaanderen hebben, regionaal mag het ook voor mij, voor Vlaanderen maar per provincie dat vind ik eigenlijk niet ernstig. Iets wat bijvoorbeeld specifiek voor kinderen… zijn er sommige ziekenfondsen die tot die leeftijd consultatie bij de kinderarts volledig terugbetalen tot die leeftijd. Die provincie met hetzelfde ziekenfonds doet dat niet. Ja, dat vind ik eigenlijk een beetje raar. Maar ik kan er alleen maar achter staan dat net zowel bij de tandarts gaan met uw kind… dat bij de kinderarts gaan, dat dat geen hoge drempel zou mogen zijn, geen financiële hoge drempel voor de mensen zou moeten zijn. Daar sta ik volledig achter. In de mate dat ze meer kosten hebben… want chronische aandoening hebben niet noodzakelijk meer kosten. Is het vooral die kost, namelijk van de psycholoog in de eerste plaats waar ik dan aan denk.. wat eigenlijk niet goed geregeld is in België dat eigenlijk veel meer aandacht zou mogen krijgen.* (Neuroloog, Provincie Limburg, België)

Ja, het ging echt heel goed met haar. Zo dus, ***maar we hebben geen psychologische begeleiding meer, eenvoudig vanwege de kosten, ik kan het niet betalen, zelfs niet twee of drie consulten per maand****.* (Huntington, patiënt, Provincie Luik, België)

Overigens maken patiënten ook gebruik van de steun van andere zorgverleners dan psychologen, variërend van maatschappelijk werkers tot kinesisten (zie ook Tabel 54). Ook noemden de patiënten vaak specialisten als zij het hadden over de steun die zij kregen. In bepaalde gevallen zijn specialisten zeer betrokken bij het zorgpad van de patiënt en fungeren zij als echte steunpilaren voor de patiënten en hun naasten, zoals blijkt uit het volgende citaat.

En ***het is waar, dat dokter X heel erg aanwezig was voor de… Hij was bijna als een vader****. Nee, hij had echt zo'n soort contact met hen. Hij is helaas overleden, maar hij heeft veel voor de gezinnen gedaan, hij was echt aanwezig. Hij ging zelfs mee op kamp in Zwitserland, hij was er, hij verwelkomde de ouders rechtstreeks bij de bus, want alles was goed georganiseerd. De bus stopte op twee of drie plaatsen in België om kinderen op te halen, twee denk ik. Eentje was dicht bij ons in de buurt, daar pikten ze iedereen op uit de regio rond Charleroi, Namen en ook in Luik werden kinderen opgepikt en dan gingen ze weer terug naar Ans en vervolgens vertrokken ze naar Zwitserland. Het was echt zo georganiseerd, dat het voor de ouders niet te ingewikkeld was. (PKU, naaste, Provincie Luik, België).*

Zoals ik zei, ***dat metabole team, dat is de start geweest van alles.*** *De kinderen waren verloren geweest en wij ook als wij die ondersteuning niet hadden gehad****. Die ondersteuning, dat is het begin van alles geweest****.* (Galactosemie, naaste, Provincie Limburg, België)

De neuroloog is super*, hij heeft me tot nu toe altijd geholpen omdat hij me altijd de juiste dingen heeft verteld.* (Duchenne, patiënt, Duitstalige gemeenschap, België)

Vaak zal de mate waarin de kwaliteit van de steun wordt gewaardeerd grotendeels afhangen van het gezin en de artsen waar zij mee te maken hebben. Afhankelijk van hun persoonlijke relatie met de gezondheidsprofessional en hun ervaringen, kan de ontvangen steun een grote toegevoegde waarde zijn, niet alleen wat betreft de emotionele noden, maar ook voor praktische ondersteuning bij het leven met de ziekte, zoals wordt geïllustreerd door onderstaande citaten.

*Dus, hij was een bijzonder mens, het was een, nou ja in de eerste plaats was het een arts, maar het was ook een mens. Soms vergeten artsen dat ze zelf ook mens zijn, dat ze mensen behandelen terwijl ze mensen verzorgen. En hij was en is een mens. [...] H****ij kwam langs, hij is een kwartier à twintig minuten aan mijn bed gebleven en hield mijn hand vast. Hij heeft me alles uitgelegd en tot bedaren gebracht, maar goed****. Hij was echt goed.* (CML, patiënt, Provincie Luik, België)

Het is vaak zoeken geweest van hoe moet ik het doen en heel vaak in overleg met ***de diëtiste****. Want* ***zij was ook mama en ze had ook kinderen in dezelfde leeftijd als die van ons. Dus zij voelde dat ook aan van het is niet enkel medisch.*** *Op dat vlak, mijn kind moest zich daar goed bij voelen. Van hoe moet ik ermee omgaan. Met dingen die ik mag eten en niet mag eten*. (Galactosemie, naaste, Provincie Limburg, België)

In andere gevallen kan de relatie met de zorgverlener echter worden beleefd als een negatieve ervaring, met name omdat patiënten en hun naasten verwachten dat deze meer aandacht hebben voor de patiënt en niet alleen oog hebben voor de technische details. Soms gaven de patiënten en hun naasten aan, dat zorgverleners en gezinnen nu eenmaal een ander beeld hebben van ondersteuning; patiënten en hun naasten zouden graag een permanent ankerpunt (zorgverlener) hebben, die het alomvattende zorgpad uittekent, waarin niet alleen de huidige medische aspecten worden uitgelegd, maar dat hen daarnaast proactief en met empathie van informatie voorziet voor het gehele traject.

Het is een zeer goede arts, maar ik wil wel zeggen, ***zij is technisch bekwaam, maar op menselijk vlak is ze helemaal niet geschikt, dat is duidelijk****, het is een geval apart. En ze had zelfs niet, want eigenlijk kon [naam van de patiënt] al lopen, ze kon pas heel laat lopen, toen ze twee jaar oud was en een van haar voeten draaide naar binnen. En toen ben ik dus daarvoor naar een orthopedist gegaan, die zelfs niet naar de voet heeft gekeken. Deze zei: "Nee, u moet naar mijn collega, de neuroloog." En dus heeft ze me op het bordje van de neuroloog geschoven.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

En ook daar moet je jezelf als patiënt altijd managen en je moet ook de artsen controleren, want de artsen zien het vanuit een ander gezichtspunt dan ik als patiënt en ze denken ook over andere dingen na. Ze zeggen dat ik in behandeling ben, dat we nu een behandeling starten. **Maar wat gebeurt er als er weer een behandeling mislukt, het is voor mij als patiënt ook belangrijk om te weten wat de volgende stap is, welke mogelijkheden er zijn**. (CML, patiënt, Regio Aken, Duitsland).

… En dat maakt het wel zo lastig dat je als ouder zelf moet gaan zoeken en ondernemend moet zijn. Want ***er is niet een boekje van nou, als je Duchenne hebt dan is dit het****. En je hoeft maar de richtlijnen uit het boekje te volgen.* (Duchenne, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

11.2 ONDERSTEUNING DOOR MANTELZORGERS EN DE NODEN VAN DE MANTELZORGERS ZELF

Als zorgverleners niet in staat zijn om ondersteuning te bieden aan patiënten, dan is het gebruikelijk dat een mantelzorger zorgt voor de nodige ondersteuning. Zoals blijkt uit Tabel 54 worden echtgenoten en naasten het vaakst genoemd wanneer het gaat over ontvangen ondersteuning (24 deelnemers van de 50 zeggen dat "ondersteuning is gekregen"). Maar zoals blijkt uit de literatuur is het zorgen voor een zieke naaste zeer intensief werk en hebben mantelzorgers zelf ook belangrijke noden.

Ja, zowel op financieel als op fysiek vlak, want bovendien ben je ***de hele tijd aan het rondrennen, de hele tijd afspraken, de hele tijd aan alles moeten denken, en ook nog de hele tijd strijd leveren om een uitweg te vinden, om je rechten te doen gelden, dat is erg vermoeiend****.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Dus voor mij is het vooral de stress, want ik werk en zij is ook vaak helemaal alleen. ***Als ik eraan denk, dat ze helemaal alleen is, raak ik gestrest.*** (Huntington, naaste, Provincie Luik, België)

Wanneer het gaat om een degeneratieve ziekte komen de gebreken geleidelijk en hetzelfde geldt voor de belasting van de mantelzorgers – ouders in geval van ziekten als Rett en Duchenne en echtgenoten bij ziekten als Huntington. Het is daarnaast ook psychologisch zwaar om te zien dat de capaciteiten van je naaste afnemen.

Afhankelijk van de ziekte kan het ook zo zijn, dat de zorg hoofdzakelijk op de mantelzorger neerkomt. Bij de ziekte van Rett is het meestal de ouder of de mantelzorger die lijdt onder de psychologische belasting, zoals blijkt uit onderstaand citaat.

Wat ik ervaar met [patiënt naam], wat ik zie van kinderen met Rett, dat zie ik dan van foto's en filmbeelden, dat ze allemaal op hun manier gelukkig zijn. ***Ik denk dat het meer een aanslag is op de ouders, dan op de kinderen zelf.*** *Als ik zie hoe [patiënt naam] iedere morgen opstaat, naar bed gaat, ze is altijd heel blij, vrolijk, dankbaar.* (Rett, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

Het zou fijn zijn als dat pionieren bij jou als ouder weggenomen wordt. (Silver-Russell, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

Het hebben van een ziek kind of ouder brengt veel met zich mee. Mantelzorgers benadrukken het feit, dat zij nood hebben aan tijd voor zichzelf en voor de rest van het gezin. Als er geen ondersteuning voorhanden is of als deze moeilijk te realiseren is lopen zij het risico om fysiek en psychisch te zwaar belast te worden of in te storten. In bepaalde regio's bestaan voorzieningen die hen helpen om te nodige rust te kunnen nemen, maar soms blijft het ingewikkeld om dit te organiseren en kan het ook niet het gewenste effect hebben, zoals wordt geïllustreerd in het volgende citaat waarin een moeder vertelt, dat ze zich schuldig voelt wanneer ze haar kind in zulke voorzieningen plaatst[113].

> *Dus, ik was begonnen met [naam van de patiënt] daarheen te brengen met als argument "**op die manier, kan ik misschien ook een weekendje weg of af en toe op vakantie**." Dus we zijn begonnen met haar te brengen voor een halve dag en vervolgens is ze er twee of drie keer voor een halve dag heen gegaan. […] Dus zo ging dat en daarna ging ze er regelmatig heen, soms bleef ze een dag, of anderhalve dag, dus uiteindelijk ging het best goed en kon ze er een nachtje blijven. Daarna heb ik haar voor drie dagen gebracht, ik weet niet meer wat ik die drie dagen heb gedaan, maar dat maakt niet uit, maar toen ik haar ging halen was ze helemaal uitgeput en verdrietig. Het leek bijna een echt autistisch kind. […] Dus **ze vindt het heel erg om in een woonzorgcomplex te wonen, daarom plaats ik haar niet in een woonzorgcomplex, alhoewel dat voor mij het leven zou kunnen verlichten**. **Maar ik wil niet, ik kan niet lekker mijn leventje leiden in de wetenschap, dat mijn dochter ergens anders ongelukkig is**.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Zoals blijkt uit het citaat, denken mantelzorgers soms ook dat zij de enige zijn, die de nodige zorg kunnen geven aan hun zieke naaste, wat leidt tot een zware psychologische belasting voor henzelf. Naasten van patiënten met een zeldzame ziekte zijn degenen die de zorg voor de patiënt coördineren en dit is een grote belasting voor de naasten. Zij zelf kunnen ook problemen hebben met het vinden van de nodige ondersteuning bij het reflecteren over hun rol van zorgcoördinator en individu met persoonlijke noden.

> *Misschien krijg ik daar hulp. En toen ben ik daar bij de psycholoog gegaan en hij zei ook van: kijk, wij kunnen nu tegen u zeggen van ik ga u naar die of die verwijzen en dan kun je daar uw ding kwijt. **Bij ons zijn het niet alleen [de zorgen voor] onze zoon maar het is natuurlijk ook mijn aandoening. Het is en en en. En daar is niemand voor. Nee, daar is niemand voor**. (Duchenne, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)*

11.3 ONDERSTEUNING DOOR MEDEPATIËNTEN EN PATIËNTENVERENIGINGEN

De psychologische belasting - zoals omschreven in de literatuurstudie – van het door patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten ervaren (gevoel van) isolement kan leiden tot een groot saamhorigheidsgevoel met gezinnen die door dezelfde zeldzame ziekte zijn getroffen[114].

Voordat er verder wordt ingegaan op de ervaringen die naar voren kwamen bij de interviews, moet worden opgemerkt dat families getroffen door een zeldzame ziekte – patiënt of naaste – er soms geen nood aan hebben om mensen te ontmoeten met dezelfde ziekte, omdat zij (aanvankelijk) bang zijn voor de verdere ontwikkeling van de ziekte.

> *Interviewer: Heeft u af en toe contact met andere gezinnen met dezelfde problematiek?*
> *Respondent 2: Nee. […] Het is ons wel voorgesteld, maar ik weet niet wat ik daarvan moet denken. Mijn vrouw ziet het in ieder geval niet zitten, want **we hebben dus al anderen gezien** toen ze naar het Pèrî moest.*
> *Respondent 3: Maar ze zegt dat het ervan afhangt of ze in hetzelfde stadium zitten als wij.*
> *Interviewer: Ja, **als het al verder gevorderd is, dan bezorgt het vooral nog meer stress**.*

[113] Zie ook Hoofdstuk 4 - Praktische, financiële en wettelijke aspecten, Onderdeel *4.3.4 Oppasdiensten, inwonende verpleegkundigen en andere oplossingen voor rust*
[114] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project.

(Huntington, naaste, Provincie Luik, België)

Als je juist hoort, het is Rett en dan… hoe een 16-jarige Rett is dan. Dan schrik je echt hè. …als je de Rett vereniging… dat is de realiteit. ***Dat is effectief met uw neus op de feiten gedrukt****.* (Rett, naaste, Provincie Limburg, België)

Uit de interviews kwam naar voren dat patiënten en hun naasten een groot aantal van hun nood aan ondersteuning (niet alleen psychologische ondersteuning maar ook de nood aan informatie, zoals genoemd in Hoofdstuk 3 - Informatieaspecten) bevredigen door medepatiënten te ontmoeten, die soortgelijke ervaringen hebben, ofwel via online hulpgroepen (opgezet door de patiëntenvereniging) of door deel te nemen aan activiteiten, die georganiseerd worden door patiëntenverenigingen. Patiëntenverenigingen (specifiek voor een ziekte of van meer algemene aard) fungeren bovendien als toevluchtsoorden voor patiënten en hun naasten en worden vaak genoemd als het gaat over de ontvangen ondersteuning – zie Tabel 54 (20 patiënten en hun naasten noemen ondersteuning ontvangen van een patiëntenvereniging, 12 van online community's en 15 van medepatiënten).

Het is waar, ***dat je er veel aan hebt om andere ouders te ontmoeten met dezelfde problematiek****. Ik heb veel gehad aan Autisme Liège, want het is eenvoudigweg alleen al het weten dat iemand een handicap heeft, welke handicap dan ook, maar te weten dat andere ouders in hetzelfde schuitje zitten als wij en tegen dezelfde problemen aanlopen, dat geeft ons veel steun.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Op Facebook blijf je zelf een beetje anoniem hè. Je kan vragen stellen, je kan kijken of opzoeken wat je wilt maar je wordt nog niet direct geconfronteerd met hetgeen je niet wilt. ***Ik denk dat die Facebookgroep, dat blijkt wel vrij aan te slaan bij jonge ouders maar ik denk dat dat een stukje is omdat het anoniem is en dat is beschermend.*** *Je ziet wat je zelf wilt zien.* (Duchenne, kinesist, Provincie Limburg, België)

Het klopt inderdaad dat we via ***die groepen [facebookgroepen] aan veel informatie komen, we krijgen kleine overzichten van de meest recente onderzoeken en hierdoor besef je ook "we zijn tenminste niet de enigen*** *tussen aanhalingstekens", want wij krijgen echt niet altijd alle informatie, die in de medische wereld voorhanden is.* (Silver-Russell, naaste, Provincie Luik, België)

En verder zou ik zeggen dat mijn communicatie, mijn uitwisseling wat CML betreft, zich na deze eerste periode ***eigenlijk vooral beperkt tot deze Amerikaanse CML-vrouwengroep****.* (CML, patiënt, regio Aken, Duitsland)

We hebben Facebook. *Ja, iedereen die Galactosemie heeft die zit er volgens mij in zo'n groepsapp. En daar wordt van alles op gezegd en gevraagd. En er worden ook altijd foto's ingestuurd, van als er weer een nieuw product is dat mag.* ***En dan ja, dat is keileuk.*** *Dan reageert iedereen daarop.* (Galactosemie, patiënt, Zuid-Limburg, Nederland)

We hebben zo'n [facebook] groep *zo, echt zo, ja alleen mama's met Duchenne kinderen raken daarin... Er wordt ook nagetrokken of het wel degelijk klopt dat je een zoon hebt met Duchenne.... Dus dan ziet ge ook* ***alle mama's zo: in Antwerpen, West Vlaanderen, die vragen hebben of wat dat die dan voor elkaar krijgen ginder, dat wij zeggen zo van "oh over wat gaat dat ?",meer informatie zoeken he…*** *(Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)*

De nood om ervaringen te delen lijkt tegemoet te komen aan bepaalde noden, zoals het zich gesteund voelen en begrepen door anderen die zich in een soortgelijke situatie bevinden, het gevoel hebben hulp te kunnen geven en van nut te zijn, en informatie geven en krijgen die niet ergens anders te vinden is (over het dagelijks leven met de ziekten). Vaak vinden deze uitwisselingen plaats tijdens ontmoetingen, die worden georganiseerd door de patiëntenvereniging of via online community's. Of

patiënten en hun naasten besluiten om zelf deel te nemen aan evenementen of besluiten om alleen maar online contact te hebben, hangt grotendeels af van de wens en het karakter van de patiënt (aangezien het ontmoeten van medepatiënten te confronterend kan zijn).

12 EMPOWERMENT

> ***Je hebt twee soorten patiënten, patiënten willen het niet weten en patiënten willen het weten****… Het is van zeer groot belang dat patiënten* ***medezeggenschap*** *krijgen in hun behandeling, dat ze een keuze krijgen zodat ze hun toekomst en verwachtingen een beetje in eigen handen kunnen nemen, dat geeft meer moed en vertrouwen.* (PV, patiënt, Provincie Limburg, België)

> *Dat was wel heel moeilijk. In het begin deed dan de diëtiste het contact altijd. Want ik vond dat moeilijk. Ik wist ook niet wat ik moest vragen of met wie ik contact moest opnemen. Dus zij heeft dat ook wel in de beginjaren gedaan.* ***Maar dan zei ze ook van "nu moet je dat zelf doen". En dat vond ik dan wel moeilijk. Maar je moet dat ook zelf doen. Je kan dat niet laten doen door iemand****.* (Galactosemie, naaste, Provincie Limburg, België)

"Empowerment" omvat het proces waardoor patiënten meer grip krijgen op hun rol en meer kennis en vaardigheden opdoen via hun zorgverlener om een rol te spelen in een beslissingssysteem, dat openstaat voor patiëntenparticipatie. Zoals blijkt uit bovenstaande citaten spelen gevoelens en psychologische noden een rol in dit proces.

De literatuurstudie is niet dieper ingegaan op het specifieke onderwerp van empowerment van de patiënt, maar heeft wel een deel gewijd aan informatie en begrip en aan het feit, dat bij zeldzame ziekten vaak het fenomeen optreedt van rolomkering, waarbij patiënten vanwege de zeldzaamheid van de ziekte experten worden en zelf informatie zoeken en voor zichzelf opkomen, vaak met weinig ondersteuning (zoals wordt beschreven in Hoofdstuk 3 - Informatieaspecten, Onderdeel *8. De mate waarin patiënten de ziekte begrijpen en aan zelfeducatie doen*. Dit zou kunnen leiden tot een nog zwaardere belasting voor patiënten en hun naasten en ongemakkelijke gevoelens kunnen uitlokken. Empowerment van de patiënt en daarbij behorende ervaringen als rolomkering, patiënt-expert en zelfeducatie werden genoemd in de ervaringen van patiënten of hun naasten, die getroffen waren door de geselecteerde ziekten. Dit komt naar voren in Tabel 56, die specifiek laat zien hoe zelfeducatie werd genoemd door patiënten of hun naasten voor elk van de ziekten). Dit bewijst dat aan informatienoden wordt tegemoetgekomen door de patiënten of hun naasten zelf.

Tabel 56 - Ervaringen in verband met een sterke betrokkenheid van de patiënt of een naaste in de behandeling of de zorg, volgens de patiënten of hun naasten

	Rolomkering Patiënt-expert	Zelfeducatie	Empowerment
Huntington	X	X	X
Duchenne		X	X
CML	X	X	X
PV/Vaquez	X	X	X
Rett	X	X	X
Silver-Russell	X	X	
PKU	X	X	
Galactosemie	X	X	X

Bij het onderzoeken van de ervaringen van de zorgverleners, viel het op hoe zij vaker spraken over empowerment (een proces waarbij ze de patiënt betrekken) dan over het rolomkering, de patiënt-expert of zelfeducatie (een proces waarin de patiënt gedwongen kan zijn om zelf het initiatief te nemen). Dit wordt getoond in Tabel 57, die laat zien hoe deze concepten werden genoemd door de verschillende categorieën respondenten.

Tabel 57 - Rolomkering, zelfeducatie en empowerment van de patiënt volgens de patiënten, hun naasten en zorgverleners

		Rolomkering, patiënt-expert		Zelfeducatie		Empowerment	
	N	Deelnemers (N=17)	Referenties (N=48)	Deelnemers (N=48)	Referenties (N=190)	Deelnemers (N=21)	Referenties (N=53)
Zorgverleners	42	1	2	6	10	12	20
Patiënten	25	5	14	14	59	4	17
Naasten	37	11	32	28	121	5	16

Voor zorgverleners wordt empowerment van de patiënten bevorderd door een zorgmodel waarbij de patiënt centraal staat, een manier om de patiënt of naaste te begeleiden en hen de vaardigheden aan te reiken om dingen zelf te kunnen doen (waardoor ze actoren worden), deze vaardigheden betreffen zowel zorg, dieet, medicijnen of administratieve procedures In de interviews komen ervaringen naar voren van zorgverleners over educatieve folders en informatietools voor (jongere) patiënten met metabole ziekten over hun dieet of specialisten, die hun patiënten informeren over de mogelijkheden om deel te nemen aan onderzoeksactiviteiten, zoals klinische tests, zoals genoemd werd met betrekking tot Huntington in Nederland.

> *En dat vinden heel veel mensen prettig, want* ***veel mensen willen gewoon graag iets doen om die ziekte uit te bannen, of te genezen of in elk geval te voorkomen*** *dat hun kinderen, hun kleinkinderen weer geconfronteerd gaan worden met die ziekte. Dus veel mensen nemen daar [onderzoek]aan deel, en partners kunnen daar ook nog aan, de gezonde partners kunnen daar ook aan deelnemen al controlepersoon zeg maar.* (Huntington, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

Dit citaat laat zien hoe zorgverleners een daad van empowerment associeerden met positieve en hoopgevende gevoelens. Dit betekent overigens niet dat zij empowerment van de patiënt zien als een ondubbelzinnig probleemloos proces. Het volgende citaat laat zien dat het empoweren van een gezin,

dat geconfronteerd werd met een metabole ziekte, door zelf het dieet van hun kind ter hand te nemen een praktische en psychologische belasting veroorzaakte en zelfs leidde tot stress.

> *Als we spreken over fenylketonurie, dan houdt dat wel voortdurende stress in voor de ouders…* ***Het dieet, is echt wel heel zwaar****... Dus voor* ***begrip, het gaat niet alleen om begrijpen, je moet er ook mee kunnen omgaan****, hoe te reageren afhankelijk van de resultaten, want* ***ze proberen een bepaalde autonomie te bevorderen****, en als we het dus over de ouders hebben in het beginstadium, dus als de resultaten niet goed zijn, dan moet het dieet worden aangepast, dan moet je dus eerst begrijpen waarom, ik bedoel dus* ***je moet heel wat competenties ontwikkelen, jezelf de vraag stellen****, waarom hebben we niet het gewenste resultaat bereikt, je moet ook niet in paniek raken…(Metabole zorgverlener, Provincie Luik, België).*

Bij het evalueren van empowerment van patiënten met betrekking tot hun emotionele ervaringen en gevoelens kwam er niet echt een verzoek om hulp van de kant van patiënten en hun naasten, maar de emoties die zij in dit verband uitten toonden wel degelijk dat er sprake was van belasting. Tabel 57 liet al zien dat zorgverleners sneller over empowerment van patiënten zullen spreken, terwijl patiënten en hun naasten meer hun centrale rol zullen benadrukken en deze zullen beschrijven als zelfeducatie of rolomkering.

Het onderzoek werd ook uitgevoerd om te zien of deze processen werden geassocieerd met bepaalde gevoelens, emoties en houdingen. De zorgverleners schreven hier geen gevoelens aan toe, terwijl bij patiënten en hun naasten gevoelens als 'het is moeilijk om te gaan met de ziekte' en angst overheersten, evenals boosheid, frustratie en onzekerheid. Zelfeducatie werd met iets meer negatieve dan positieve ervaringen gewaardeerd door patiënten of hun naasten.

Het volgende citaat laat zien hoe naasten van patiënten met een zeldzame ziekte negatieve invloed ervaren en een zwaardere belasting wanneer zij zelf informatie gaan zoeken en een actieve rol op zich te nemen in het traject, dat de patiënt moet afleggen om toegang te krijgen tot zorg. Het omvat de tol die ze mogelijk moeten betalen of de belasting die ze mogelijk op zich nemen wanneer ze de coördinatie zelf in de hand nemen, zoals deze moeder die uiteindelijk moest stoppen met haar werk om zich volledig te wijden aan de zorg voor haar kind omdat de zorgpaden momenteel niet alomvattend genoeg zijn en de zorg nog niet op een meer holistische manier is georganiseerd.

> *Maar het probleem met dit soort ziekten is en dat constateer ik dus ook met andere ziekten, die niet veel voorkomen, uit gesprekken met andere ouders, tijdens die gesprekken, ik ben de halve tijd bezig met het zoeken naar informatie, of het nu gaat om het lezen van boeken, dingen opzoeken. Dat is het probleem, dat alle informatie, dat we die zelf moeten vinden. Waar we ook heen gaan, we moeten altijd zoeken, dus je bent nog meer tijd kwijt eromheen, en lachend:* ***"Ik heb een halftijdse baan voor mijn dochter en een fulltime voor mijn werk", uiteindelijk ben ik daar mee gestopt, want ik ben echt evenveel tijd bezig, en dat alle dagen, ook al is het nu tweeënhalf jaar geleden dat we de diagnose kregen, op internet, met in contact komen met mensen, want we moeten alles, echt alles, zelf uitvinden****. Zelfs de specialisten, er is echt niets****.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

In de citaten die werden gebruikt aan het begin van dit deel werd beschreven hoe patiënten en hun naasten omgaan met empowerment of (noodzakelijkerwijs) een meer actieve rol op zich nemen in de zorg – terwijl sommigen dit meer als negatief beschouwen en moeilijk om mee om te gaan, nemen anderen meer een nieuwsgierig houding aan. Het is overigens duidelijk dat zorgverleners empowerment van patiënten niet moeten zien als een eenduidig proces waar geen emoties bij komen kijken en dat ze rekening moeten houden met de persoonlijke wensen en vaardigheden van de families getroffen door een zeldzame ziekte.

Empowerment van patiënten kan een proces op gang helpen, dat mensen inspireert om meer controle te krijgen en hun mogelijkheden te vergroten om actie te ondernemen voor hetgeen zij belangrijk vinden met betrekking tot zorg en hulp. Voor hematologische ziekten hebben geïnterviewden zowel in Belgisch Limburg als in Luik een patiëntenvereniging of hulpgroep opgezet.

> *Maar ik ontwikkel me wel.* ***Ik ben een doorzetter, als ik iets doe, ga ik niet voor het halve werk. Dus ik heb een forum opgezet****, en daar zijn echt veel mensen op afgekomen, ik krijg veel positieve reacties, enzovoort. Dat heeft me veel plezier gedaan en ik besefte, dat ik dus niet de enige op de wereld was met deze aandoening. Nu zou ik graag een vereniging willen opzetten.* (CML, patiënt, Provincie Luik, België)

> ***Daarom ben ik ook met die patiëntenvereniging begonnen, gewoon uit een soort van ervaring die ik wou delen, van dit moet je niet allemaal laten gebeuren, je moet niet akkoord zijn met hoe je behandeld wordt,*** *dat je leven er eigenlijk zodanig veranderd, dat je eigenlijk beperkt wordt, fysisch beperkt in je doen.* (PV, patiënt, Provincie Limburg, België)

Meestal betroffen de ervaringen met empowerment van de patiënt het bereiken, of in het geval van zorgverleners, het vergroten van de kennis over gezondheid of management van de behandeling zoals wordt geïllustreerd in onderstaande citaten.

> *Wij geven patiënten van die* ***kaartjes mee met sommige aandoeningen van: kijk, er mag hier niets voorgeschreven worden zonder dat het gecheckt is of in geval van die of die klacht gelieve ons te contacteren. Ja, wij geven ook dieetvoorschriften mee voor als ze ziek zijn.*** (Metabole zorgverlener, Provincie Limburg, België)

> *Want wij zijn meer van, …* ***meer het zelfmanagement aan te leren****, en minder van nou, zo doe je dat, en wij nemen de behandeling over… dat gaat gewoon niet. Voor patiëntcontacten heb je gewoon de vereniging, en ik vind ook dat de vereniging dat daar ook een taak in heeft, dat he, de patiënten samenbrengen en het over de praktische of dingen hebben of van wat betekent het nou in het leven van jou als jij PKU hebt, dat daar die vereniging een grote rol in moet spelen. En niet zozeer de behandelaar. En dat je van de verenigingen weer moet horen waar de patiënt behoefte aan heeft.* (Metabole zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

Bovenstaand citaat illustreert de problemen in het tegemoetkomen aan informatienoden, het uitzetten van een zorgpad en besluiten wie een coördinerende rol op zich neemt. De zorgverlener ziet een belangrijke taak weggelegd voor de patiëntenvereniging om patiënten en hun naasten te leren wat het betekent om te leven met een zeldzame ziekte. Het citaat beschrijft een mogelijke taakverdeling waarin patiëntenverenigingen de noden van patiënten in kaart zouden kunnen brengen en deze informatie doorspelen naar zorgverleners.

Empowerment van patiënten zodat ze hun vaardigheden kunnen vergroten en meer grip krijgen op hun behandeling en mogelijkheden bieden om onderzoek te doen naar de ziekte is zowel gunstig voor patiënten als hun naasten. Zelfredzaamheid van de patiënt, zelfeducatie en het fenomeen van de patiënt-expert is overigens geen proces waarbij geen emoties komen kijken. Patiënten en hun naasten lopen het risico overbelast te worden als er wordt verwacht dat zij zonder begeleiding of hulp aan zelfeducatie doen. De volgende citaten tonen hoe patiënten zichzelf zullen willen of moeten informeren en dat dit niet alleen maar een eyeopener kan zijn, maar dat het ook problemen op kan leveren.

> *Maar goed,* ***wat doe je? Je legt de telefoon neer en je gaat natuurlijk meteen googelen, want…ja, je wilt wel even een indicatie hebben van: waar hebben we het nou eigenlijk over?*** (PKU, naaste, Zuid-Limburg, Nederland*)*

Ik heb alles moeten opzoeken, dat opzoeken wekt ook veel andere vragen en angst op. Er gaat een wereld voor je open maar je ziet ook een wereld van verschrikking waar je je eigenlijk niet dik voor hoeft te maken. *Dat vind ik mijn allerbelangrijkste punt.* (PV, patiënt, Zuid-Limburg, Nederland)

13 WAARNEMINGEN VOOR VERDER ONDERZOEK

Psychosociale aspecten zijn van groot belang voor patiënten en hun naasten wanneer zij spreken over hun zorgpad. Zorgverleners erkenden dit, maar wel in mindere mate. De nood aan psychologische en sociale ondersteuning verschilt naar gelang de patiënt of naaste en verschilt ook per fase in het zorgpad. Het is overigens duidelijk dat patiënten en hun naasten hun zorgpad en levensverhaal beschrijven met heel wat emoties, vooral negatieve emoties, wat laat zien hoe moeilijk het is om om te gaan met hun situatie en hoe onzeker of boos zij kunnen zijn.

Voor de diagnose is er sprake van emotionele nood aan erkenning van hun ziekte. De periode voorafgaand aan de diagnose kan lang duren en er werd gesproken over het minimaliseren (door hen zelf) of een verkeerde diagnose, maar heel vaak wisten patiënten en hun naasten wel 'dat er iets mis was'. Hoewel hier wel nood aan was, kregen de meeste patiënten en hun naasten geen psychologische zorg voorafgaand aan de diagnose.

De diagnosefase is emotioneel erg zwaar. Patiënten en hun naasten zien een spilfunctie neergelegd voor hun zorgverlener, die de diagnose bekend maakt; er kan ook een psycholoog worden betrokken in deze fase. Onafhankelijk van de timing werd de psycholoog genoemd voor alle zeldzame ziekten na het ontvangen van de diagnose, zowel door patiënten als hun naasten. Het veldonderzoek laat zien dat het nodig is om professionele psychologische ondersteuning beschikbaar te maken voor patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten voor en na de diagnose. Dit zou een geweldige hulp zijn voor ZZ gezinnen.

Zowel patiënten als hun naasten gaven ook aan, dat zij na de diagnose nood hadden aan psychologische begeleiding. Deze nood heeft te maken met het accepteren van een leven met een chronische een vaak ernstiger wordende ziekte, mogelijke dagelijkse beperkingen, afwijken van wat 'normaal' is en gevolgen voor het sociaal functioneren. Weer blijkt dat er vaak geen alomvattend zorgpad voorhanden is om aan te bieden aan patiënten en hun naasten zodat zij proactief kunnen worden geïnformeerd over de invloed die de zeldzame ziekte zal hebben op alle facetten van hun leven. In de interviews werden ook onderwerpen besproken, die het leven met een zeldzame ziekte ingewikkelder zouden kunnen maken voor patiënten en hun naasten, waaronder erfelijkheid, vruchtbaarheid en zwangerschappen; de overgang tussen levensfasen; onafhankelijkheid versus afhankelijkheid; kijk op het leven met de ziekte; dagelijkse beperkingen voor het sociaal functioneren; een gevoel van isolement; de keuze om de diagnose geheim te houden en het gebrek aan bewustzijn bij het publiek over zeldzame ziekten.

Door het gebrek aan bewustzijn bij mensen over zeldzame ziekten, zowel als groep als specifieke zeldzame ziekten – zeker voor onzichtbare ziekten – kunnen families getroffen door een zeldzame ziekte in een nog groter isolement raken. Ze willen vaak niet steeds opnieuw hun verhaal vertellen of identificeren zich niet met de maatschappij en verkiezen het gezelschap van medepatiënten of andere getroffen gezinnen. Aangezien het niet zeldzaam is om aan een zeldzame ziekte te lijden, zouden de

mensen in het algemeen baat hebben bij meer informatie en bewustwording met betrekking tot het bestaan van zeldzame ziekten.

Patiënten en hun naasten zouden graag meer ondersteuning willen krijgen van hun zorgverlener, maar deze laatsten zien patiëntenverenigingen vaak als een meer geschikt middel om patiënten en naasten met vragen te begeleiden en begeleiding te geven betreffende informatieaspecten en praktische en financiële zaken. Veel patiënten en hun naasten blijken hulp te zoeken bij medepatiënten en hun naasten omdat een patiëntenvereniging niet altijd voorhanden is. Wanner deze er *wel* zijn, zijn ze vaak een hulpmiddel voor verschillende ondersteuningsnoden. Bovendien zijn patiëntenverenigingen voor een bepaalde ziekte niet altijd aanwezig in een regio en zoeken patiënten en hun naasten over de grenzen ondersteuning via online community's, waar zij specifieke praktische en financiële informatie krijgen, die niet altijd op hen van toepassing is. Online community's bieden een zeer gewaardeerde anonimiteit en een familie van gelijkgezinde zielen. Wel is het nodig dat patiënten en hun naasten beschikken over een bepaald niveau van digital vaardigheden en gezondheidsgeletterdheid om toegang te krijgen tot dit soort ondersteuning [115].

Ondersteuning is evenwel vaak beperkt tot de familie zelf. Het isolement dat naasten van patiënten met een zeldzame ziekte ervaren zorgt samen met de rol die zij op zich nemen voor het toegang krijgen tot en coördineren van al de zorgaspecten voor het genoemde zorgpad, voor extra belasting van de verwanten, waarvoor duidelijke oplossingen nodig zijn. Het zelf coördineren, zelfeducatie en empowerment van de patiënt zijn processen waarbij patiënten en hun naasten advies en begeleiding nodig hebben. Er zou moeten worden onderzocht wat de impact is van het aanstellen van een permanent contactpersoon, die proactief informatie kan geven en families getroffen door een zeldzame ziekte kan ondersteunen om te garanderen, dat alle leden van de familie aandacht krijgen.

[115] Hoofdstuk 3 - Informatieaspecten Onderdeel *9. Waarnemingen voor verder onderzoek* geeft details over hoe het tegemoetkomen aan informatienoden niet gebaseerd kan zijn op een one-size-fits-all benadering en hoe verschillende actoren die betrokken zijn bij het zorgpad van de patiënt een proactieve rol op zich moeten nemen bij het begeleiden van patiënten en hun naasten.

HOOFDSTUK 6 - GRENSOVERSCHRIJDENDE ASPECTEN

1 INLEIDING OVER GRENSOVERSCHRIJDENDE ASPECTEN

Over het algemeen worden grensoverschrijdende aspecten tijdens interviews vaker vermeld door zorgverleners dan door patiënten en hun naasten. In vergelijking met de andere aspecten van het zorgpad zijn ze echter het minst besproken onderwerp, met slechts 3% van de totale referenties voor patiënten en hun naasten en 7% voor zorgverleners. Zoals uit dit hoofdstuk zal blijken, is dit gebrek aan aandacht voor grensoverschrijdende aspecten te wijten aan het gebrek aan ervaring van de deelnemers. Wanneer patiënten en naasten vragen over het onderwerp beantwoordden, toonden ze vaak belangstelling voor de organisatie van zorg in het buitenland of in andere regio's van de EMR. Ze meldden echter geen ervaring met of zelfs geen wens om voor zorg naar het buitenland te gaan.

Uit de analyse van de interviews van patiënten en hun naasten over grensoverschrijdende aspecten, kwamen de volgende drie categorieën naar voren: (a) Vergelijking met ander land en regio; (b) Ontradende factoren voor patiënten om naar het buitenland te gaan; en (c) Stimulansen voor patiënten om naar het buitenland te gaan - zie Tabel 58. De ervaringen van de respondenten werden gecodeerd en verdeeld over de categorieën aan de hand van meer gedetailleerde gebieden die met hun aantallen worden vermeld in het Codeboek in Appendix 3. De ervaringen met de zorgverlener op het gebied van grensoverschrijdende aspecten bevatten veel referenties over samenwerking, die worden beschreven in Onderdeel 3. *Grensoverschrijdende samenwerking tussen zorgverleners* in dit hoofdstuk.

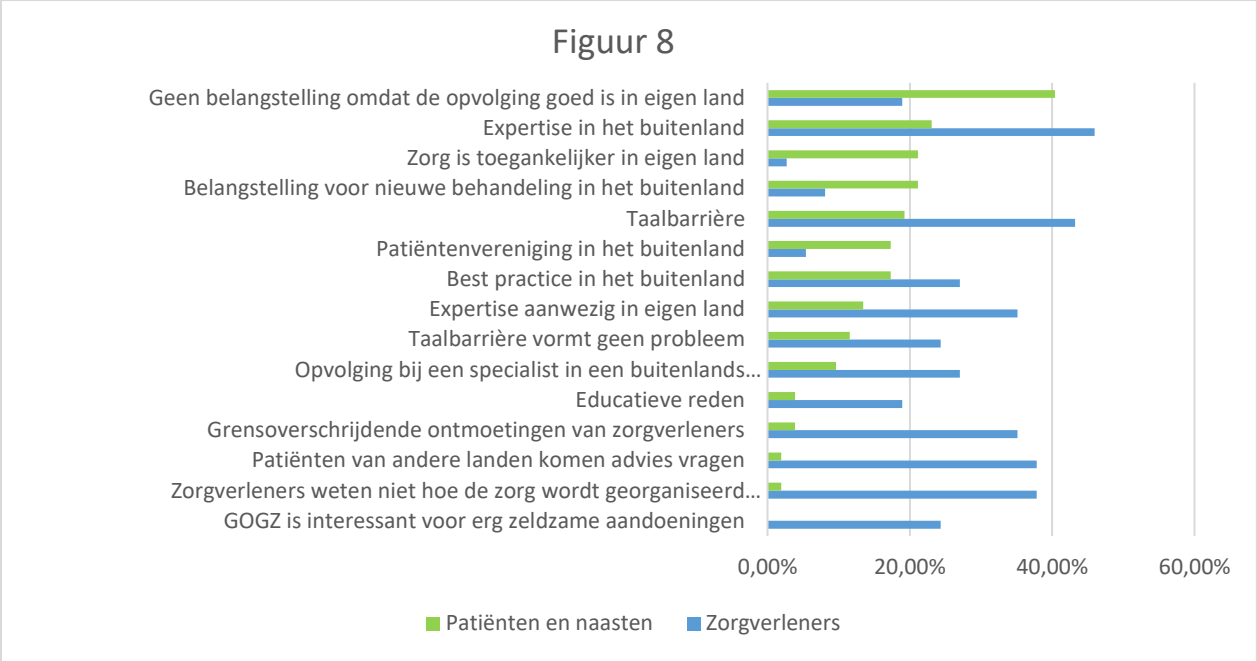
Tabel 58 laat zien dat "stimulansen om naar het buitenland te gaan voor patiënten" de meest besproken categorie is door zowel patiënten of hun naasten als door zorgverleners (aantal referenties). Zorgverleners bespraken het meest de categorie Stimulansen (33 zorgverleners op een totaal van 37 had het over grensoverschrijdende aspecten), maar Ontradende factoren was de categorie die het meest werd besproken door patiënten en hun naasten (39 deelnemers op een totaal van 52 patiënten of naasten bespraken grensoverschrijdende aspecten, tegenover 35 die het over Stimulansen hadden). Daarnaast zal in Sectie *2.2 Stimulansen om naar het buitenland te gaan voor patiënten* worden aangetoond dat patiënten niet altijd bereid zijn de grens over te steken, ook al zijn er stimulansen en is er veel belangstelling voor de praktijken in het buitenland.

Tabel 58 - Codeboek over grensoverschrijdende aspecten

	Patiënten en hun naasten		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25.176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11.538)
1. Grensoverschrijdende aspecten	**52**	**511**	**37**	**466**
A. Vergelijking met een ander land of andere regio	26	127	17	109
B. Ontradende factoren om naar het buitenland te gaan voor patiënten	39	130	30	121
C. Stimulansen om naar het buitenland te gaan voor patiënten	35	246	33	179

Binnen grensoverschrijdende aspecten verschillen de onderwerpen die door de meeste deelnemers worden besproken afhankelijk van de doelgroepen, zoals te zien in Figuur 8. Patiënten en hun naasten

praten meer over de ontradende factoren om naar het buitenland te gaan. Bij wijze van voorbeeld noemde 40% van de patiënten en naasten op een bepaald moment tijdens het interview dat naar het buitenland gaan “niet interessant was omdat de opvolging in eigen land goed is”, naast de stimulansen om naar het buitenland te gaan. Het is niet verrassend dat zorgverleners bepaalde aspecten benadrukten die minder werden vermeld door patiënten, zoals "patiënten uit een ander land (die) komen om advies te vragen", "er bestaat expertise in het thuisland" en "grensoverschrijdende ontmoetingen van zorgverleners".



Figuur 8 - Percentage deelnemers dat sprak over specifieke gebieden van de grensoverschrijdende aspecten

Tijdens de analyse bleek dat zorgverleners die niet weten hoe de zorg in het buitenland is georganiseerd, ook niet weten of het zinvol is om een patiënt naar het buitenland te sturen. Dit was het geval voor 38% van de zorgverleners, wat bevestigt dat een gebrek aan ervaring met grensoverschrijdende zorg de grensoverschrijdende stroom van patiënten zou kunnen beperken. Eerstelijnszorgverleners verwijzen ook vaak patiënten door binnen hun eigen, meestal nationale, netwerk, omdat ze dat meer gewoon zijn[116].

Een andere beperking van deze potentiële stroom is dat alle bevraagde specialisten expertise hadden in de voor het EMRaDi-project geselecteerde ziekten[117]. Aangezien de geraadpleegde specialisten

[116] Zie Hoofdstuk 2 – Medische aspecten: toegang tot en coördinatie van zorgaspecten, Onderdeel 3. *Toegang tot zorg: samenwerking tussen zorgverleners.*

[117] Zoals uiteengezet in Hoofdstuk 1 - Methodologie, Onderdeel *1.5 Geselecteerde zeldzame ziekten*, is de selectie onder andere gebeurd op basis van de interesse van universitaire ziekenhuizen die deelnamen aan het EMRaDi-consortium. Achteraf gezien vormde de selectie van zeldzame ziekten die worden opgevolgd in (bijna) alle regio's van de EMR een beperking van de mogelijke stimulansen voor families getroffen door een zeldzame ziekte om naar het buitenland te gaan en een grensoverschrijdende dimensie te geven aan hun zorgpad.

experten zijn en ervaring hebben in hun vakgebied, waren er minder redenen om elders expertise te zoeken - in het buitenland of binnen de EMR. Hoewel voor de geraadpleegde specialisten vaak geen nood is om patiënten door te verwijzen over de grens, werden enkele voorbeelden genoemd die hieronder in Onderdeel 3. *Grensoverschrijdende samenwerking tussen zorgverleners* worden beschreven (bijvoorbeeld in het geval van een second opinion, wachtlijsten of een raadpleging over een ultra-zeldzame ziekte).

De vraag was dan of specialisten met dezelfde expertise binnen de EMR wel over de grenzen heen samenwerken, omdat expertise over de geselecteerde ziekten aanwezig was voor de meeste ziekten in alle EMR-regio's. Soms werden experten voor een zeldzame ziekte niet bevraagd in een regio - dit kan te wijten zijn aan rekruteringsproblemen of omdat geen expertise aanwezig is, en suggereert niet automatisch dat er nood is aan meer grensoverschrijdende samenwerking voor de specifieke zeldzame ziekte. Wanneer patiënten of hun naasten worden getroffen door een zeldzame ziekte waarvoor in hun regio weinig expertise te vinden is, bleek uit de ervaringen dat ze eerder geneigd zijn om binnen hun land naar een andere stad te reizen dan de grens over te steken; dit wordt verder behandeld in Onderdeel 2. *Grensoverschrijdende mobiliteit van patiënten*.

Hoewel uit dit veldonderzoek bleek dat er voor de medische aspecten van hun zorgpad slechts een beperkte of geen daadwerkelijke mobiliteit is van patiënten met de geselecteerde zeldzame ziekten, overschrijden de patiënten en hun naasten vaak *virtuele grenzen* om via online community's informatie en psychosociale ondersteuning te zoeken.

2 GRENSOVERSCHRIJDENDE MOBILITEIT VAN PATIËNTEN

Uit de literatuurstudie[118] bleek dat patiënten met een zeldzame ziekte soms (en dan vaak naar het buitenland) moeten reizen om toegang te krijgen tot zorg. Tijdens de interviews werd deze bevinding soms bevestigd afhankelijk van de ziekte en regio. Dit was sterk gekoppeld aan de zeldzaamheid van de ziekte en de expertise in de regio. Als patiënten en hun naasten via patiëntenverenigingen in hun eigen regio toegang hebben tot een expertisecentrum, informatie en ondersteuning, is de kans klein dat ze naar het buitenland moeten reizen. In dat geval wordt voornamelijk gebruik gemaakt van zorg binnen het eigen zorgsysteem.

Wanneer dergelijke elementen echter niet beschikbaar zijn voor patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten, kunnen ze inderdaad reizen naar een stad in hun eigen land, binnen de EMR of zelfs verder weg. Om de plaatsen die deelnemers vermeldden bij te houden, werden hun ervaringen tijdens de analyse gecodeerd als "een andere stad in eigen land", "EMR" of "in het buitenland of internationaal"[119].

Door analyse van de zorgpadaspecten waarnaar patiënten en hun naasten verwijzen wanneer ze over reizen spraken, werd duidelijk dat de redenen voor hun verplaatsingen verschilden afhankelijk van de

[118] Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi- project.
[119] Als patiënten/naasten in de EMR wonen en verwezen naar een andere stad in hun land, werd dit gecodeerd als "andere stad in eigen land"; als patiënten/naasten in de EMR wonen en verwezen naar een ander land in de EMR, werd dit gecodeerd als "EMR"; en als patiënten/naasten in de EMR wonen en naar een ander land buiten de EMR verwezen, werd dit gecodeerd als "in het buitenland/internationaal".

locatie waarover ze spraken. Zoals blijkt uit Tabel 59, reisden de meeste patiënten en naasten die vermeldden naar een andere stad in hun land te gaan, om medische redenen naar die stad (van de 25 patiënten en naasten die "andere stad" vermeldden, noemden 19 onder hen tegelijkertijd medische aspecten, ongeacht of deze betrekking hadden op diagnose, toegang tot en coördinatie van zorg of behandeling). Toen ze het over de EMR hadden, ging het eerder over stimulansen (zoals expertise in het buitenland) en ontradende factoren (administratieve hindernissen) om te reizen, wat niet wil zeggen dat ze effectief reizen. Wanneer het ging over internationale reizen of reizen naar landen die verder weg waren dan de EMR, had het eerder te maken met toegang tot de nodige informatie (over medische aspecten van hun zorgpad zoals behandeling of geneesmiddelen).

Tabel 59 - Aantal patiënten en naasten die locaties vermeldden wanneer ze spraken over de verschillende aspecten

	Andere stad in eigen land (N=25)	EMR (N=37)	In het buitenland of internationaal (N=34)
1. Grensoverschrijdende aspecten	13	31	17
Vergelijking met een ander land of andere regio	7	15	7
Ontradende factoren om naar het buitenland te gaan voor patiënten	7	19	8
Stimulansen om naar het buitenland te gaan voor patiënten	7	21	6
2. Informatieaspecten	15	17	20
3. Medische aspecten	19	23	15
A. Diagnosegerelateerde kwesties	10	4	1
C. Coördinatie en toegang tot zorg	15	9	7
D. Behandeling of type zorg	11	16	8
4. Praktische, financiële en wettelijke aspecten	13	18	10
A. Kosten, terugbetaling en verzekering	9	14	9
5. Psychosociale aspecten	7	12	8

2.1 ONTRADENDE FACTOREN OM NAAR HET BUITENLAND TE GAAN VOOR PATIËNTEN

Tijdens de interviews gaven patiënten en naasten inderdaad aan dat ze gemakkelijker naar een andere stad in hun land gaan dan over de grens voor zorg, omdat het hen niet direct wordt aanbevolen, of omdat ze niet goed genoeg weten wat er in het buitenland wordt gedaan en welke expertise beschikbaar is.

> *Een Belgische vereniging met de naam Alice,* ***een vereniging gericht op het Silver-Russell syndroom in België heeft me doorverwezen naar het Hôpital Trousseau in Paris****, ik heb daar een mail heen gestuurd […]* ***en toen zeiden zij me: 'Er is een leuke kinderarts in Brussel." Dus zijn we verder gegaan in het Saint-Luc in Brussel****.* (Silver-Russell, naaste, Provincie Luik, België)

Meestal is het voor patiënten niet zinvol om naar het buitenland te gaan omdat in hun eigen regio de zorg goed georganiseerd is (ontradend element genoemd door de meeste patiënten en naasten) en de expertise aanwezig is, zoals blijkt uit onderstaand citaat van een specialist uit Aken over het feit dat hij geen patiënten uit België of Nederland heeft omdat er geen noodzaak voor hen is om de grens over te steken.

> ***Nee, uit Nederland en België normaal niet.*** *Ze hebben daar hun eigen goede voorraad. De zelfhulpgroep is bijvoorbeeld zeer goed georganiseerd in België. Die groep werkt samen met de Franse. Daar is de*

zelfhulpgroep voor het Silver-Russell syndroom zeer goed. In Duitsland is er de (BKMF). We hebben meer te maken met patiënten uit de oostelijke Eu-landen; Polen en Hongaren komen vaker naar Duitsland. Meer uit die richting. ***Maar de landen met een goede gezondheidszorg zien we hier niet, aangezien er in de westerse landen geen behoefte aan is****.* (Silver-Russell, zorgverlener, Regio Aken, Duitsland)

Zorgverleners vergelijken soms het systeem voor toegang tot zorg en beoordelen het gezondheidszorgsysteem in andere landen als minder toegankelijk of met meer drempels. Dit blijkt uit onderstaand citaat van een Belgische zorgverlener over het Nederlandse systeem. Wanneer expertise beschikbaar is in hun eigen land, geven zorgverleners er dus de voorkeur aan dat patiënten binnen de nationale zorgstelsels blijven.

Maar Belgische patiënten die naar Nederland gaan… ja, ik weet er geen. *Natuurlijk, ik zal er ook geen sturen maar wij zitten daar in een ander systeem dan natuurlijk … de huisartsen van Lanaken dat die naar Nederland zouden sturen, het zou mij heel sterk verwonderen. Tenzij het mensen zijn die oorspronkelijk van Nederland zijn en die toevallig in België wonen, die zelf zullen vragen om daar naartoe te gaan, misschien. Maar juist omdat de drempels zo hoog zijn, is er geen enkele Belgische patiënt die dat gaat pikken.* (Over het gezondheidszorgsysteem in het algemeen, neuroloog, Provincie Limburg, België)

In de meeste situaties vinden patiënten en naasten ook niet dat het oversteken van een grens een oplossing zou zijn, of dat hun problemen elders beter zouden worden aangepakt. Sommige patiënten zouden echter baat hebben bij expertise in het buitenland, maar maken daar mogelijk geen gebruik van door het gebrek aan informatie over waar expertise aanwezig is[120]. Wanneer patiënten "expertise in het buitenland" noemen, is er ook vaak een duidelijk gebrek aan informatie over de aanwezigheid van expertise in andere regio's van de EMR. Patiënten en naasten weten niet waar of bij wie ze deze informatie kunnen vinden en ze hebben de neiging om te zeggen dat ze niet proactief geïnformeerd werden over grensoverschrijdende mogelijkheden door zorgverleners.

We kwamen erachter [dat de expertise beschikbaar was in Maastricht] doordat een Vlaamse moeder ons erover vertelde. **Maar het ziekenfonds heeft niemand ons er iets over verteld, in [naam van het ziekenhuis] heeft niemand er iets over gezegd, en toen we in Brussel waren, want we moesten hier weer naar toe na de diagnose, heeft ook niemand het daar over gehad. We moeten altijd zelf achter alle informatie aan.** Ze geven ons geen informatie. (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

Het gebrek aan duidelijkheid over de administratieve procedures wordt ook gedeeld door andere zorgverleners, maar genuanceerd met het belangrijke advies dat patiënten en hun naasten altijd hun zorgverzekeraar moeten raadplegen voordat ze daadwerkelijk gebruikmaken van zorg over de grens.

Maar ik adviseer ze wel om ***contact te maken met hun zorgverzekeraar, voordat ze zich ergens over de grens laten behandelen.*** *En dat wordt meestal kortgesloten, en dan is het bijna nooit een echt probleem.* (Huntington, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

Uit de interviews bleek ook dat deze angst voor de administratieve last en de onzekerheid over terugbetaling wordt gedeeld door patiënten en naasten en verhindert dat ze de grens oversteken.

Het lijkt me niet logisch dat wij naar het buitenland gaan. Naar Nederland toch niet. ***Ik denk niet dat het betaald wordt****.* (Huntington, patiënt, Provincie Limburg, België)

Voor alles met betrekking tot grensoverschrijdende zorg ***is het in het algemeen best ingewikkeld om te weten waar je recht op hebt en wat wij graag zouden willen doen is opheldering geven over vragen als***

[120] De website orpha.net is in dergelijke gevallen een uitstekend hulpmiddel om expertise over zeldzame ziekten in kaart te brengen.

> ***"Is het mogelijk"?*** *Is het niet mogelijk? Wordt het terugbetaald of niet? Want als het zo* ***moeilijk is om terugbetalingen te krijgen****, is het ook niet meer interessant.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België).

Bovendien gaven veel patiënten en naasten aan dat ze het makkelijker vinden om zorg te krijgen in hun land, zo dicht mogelijk bij hun woning. Voor sommigen van hen is zorg in het buitenland onmogelijk door de noodzaak aan vervoer.

> ***En regiotaxi die mag niet meer dan een aantal OV-zones, vijf OV-zones, en als het over de grens is niet meer dan twintig kilometers. Dus ik heb gewoon geen vervoer om daar te komen****. In geval van Luik is dat ja misschien net met de hakken over de sloot, maar Aken is niet, want tot aan de grens alleen al, zover mogen ze niet komen zeg maar, aan die kant van Duitsland, en de Valys-taxi die ik heb voor verre afstanden, die mag niet eindigen of beginnen in het Duitse land,* ***dus dat is een vervoerskwestie.*** *Als dat er even niet was, dan zou ik er geen probleem mee hebben om bijvoorbeeld over de grens te gaan.* (Duchenne, naaste, Provincie Limburg, België)
>
> *Vroeger werd dat gesubsidieerd en dan mochten wij Belgen daar gebruik van maken en kregen we daar een* ***vergoeding voor dat zij met een bus*** *konden gaan maar dat hebben ze afgeschaft.* ***Met als motivatie als iedereen naar het buitenland gaat dan kunnen we hier in België ons eigen ding niet opbouwen. Dat was toen hun motivatie daarachter.*** (Duchenne, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

In sommige situaties zouden patiënten en hun naasten minder ver reizen voor toegang tot expertise in andere buitenlandse regio's van de EMR dan voor toegang tot expertise in een andere stad in hun eigen land (bijvoorbeeld voor een patiënt uit Luik zou het dichter zijn om naar Maastricht te gaan dan naar Brussel). Door de reeds genoemde ontradende factoren zoals het netwerk van zorgverleners, de goedkeuring van het ziekenfonds, de cultuur, het gebrek aan informatie en de taalbarrières is het echter gemakkelijker voor hen om binnen het nationale systeem voor gezondheidszorg te blijven.

Zoals blijkt uit de onderstaande citaten, geven patiënten en hun naasten in het algemeen de voorkeur aan zorg in hun eigen moedertaal. Dit weerhoudt hen ervan om te reizen wanneer ze de taal van het land over de grens niet spreken. Dit is met name het geval voor Franstalige patiënten.

> ***Wij gaan op controle in Saint-Luc in Brussel****, dus niet in Maastricht.* ***We zijn in het Franstalige gebleven*** (Silver-Russell, naaste, Provincie Luik, België).
>
> *Het is zo gemakkelijk in Verviers.* ***Nee, ik zou niet weten waarom ik daarheen zou gaan, vooral trouwens als ze geen Frans praten, dan zeker niet.*** *Nee, daar begin ik niet aan.* (PV, patiënt, Provincie Luik, België)

Voor Duits- en Nederlandstalige patiënten is de taalbarrière minder vaak een probleem. Behandeling in een bepaalde taal volstaat echter niet altijd als stimulans om de andere ontradende factoren te overtreffen, zoals de mogelijke administratieve last bij het oversteken van de grens voor zorg. Dit wordt geïllustreerd in het onderstaande citaat, waarin een Duitstalig gezin met een tweetalige moeder van een patiënt die alleen Duits spreekt maar in het Frans wordt verzorgd, besloot om in hun eigen land toegang te krijgen tot zorg, ongeacht het feit dat het niet in hun eigen moedertaal was.

> ***Voor het gemak valt de keuze op Luik, ook wat betreft alle administratieve zaken****, voor de recepten, de medicijnen, ik denk dat het toch gemakkelijker is om in België te blijven, want hier, alleen al voor de afspraken heb je in Duitsland een speciaal document van de zorgverzekeraar nodig.* (Duchenne, naaste, Duitstalige gemeenschap, België)

Dit is opvallend, aangezien er voor patiënten in de Belgische Duitstalige gemeenschap een administratief vereenvoudigingssysteem bestaat om over de grens in Duitsland toegang te krijgen tot zorg in hun moedertaal[121].

2.2 STIMULANSEN OM NAAR HET BUITENLAND TE GAAN VOOR PATIËNTEN

Voordat we dieper ingaan op de aard van de stimulansen om naar het buitenland te gaan voor patiënten, is het interessant om te zien dat er afhankelijk van de ziekte binnen de doelgroep van patiënten en naasten belangrijke verschillen zijn in hun benadering van grensoverschrijdende aspecten. Hoewel veel stimulansen zoals het delen van kennis over de bestaande "expertise in het buitenland" hypothetisch blijven, hebben slechts enkele betrekking op het daadwerkelijk overschrijden van de grens door patiënten, zoals "opvolging bij een specialist in een buitenlands expertisecentrum" en "patiëntenvereniging in het buitenland". Tabel 60 toont dat 45% van de bevraagde naasten van Rett-patiënten aangaf dat ze vroeger deelnamen aan opvolging bij een specialist in het buitenland, of dat nog steeds doen. Patiënten met Duchenne, PV, Rett en PKU en hun naasten vermeldden ook dat ze toegang hadden tot patiëntenverenigingen in het buitenland. Bij patiënten met Galactosemie of hun naasten gaat 77% de (virtuele) grens over om toegang te krijgen tot patiëntenverenigingen.

Tabel 60 - Percentage patiënten en naasten dat grensoverschrijdende aspecten vermeldt tijdens interviews

	Huntington	Duchenne	PV/Vaquez	CML	Rett	Silver-Russell	PKU	Galactosemie
1. Grensoverschrijdende aspecten	80%	90%	75%	56%	100%	100%	88%	100%
A. Vergelijking met een ander land of andere regio	**40%**	**60%**	**25%**	**11%**	**55%**	**67%**	**50%**	**33%**
B. Ontradende factoren om naar het buitenland te gaan voor patiënten	**70%**	**80%**	**63%**	**56%**	**55%**	**67%**	**50%**	**67%**
Zorg is toegankelijker in eigen land	20%	40%	13%	0%	27%	0%	13%	0%
Expertise aanwezig in eigen land	0%	10%	0%	0%	18%	33%	25%	33%
Taalbarrière	0%	30%	0%	11%	18%	33%	25%	33%
Geen informatie over het recht om naar het buitenland te gaan	10%	10%	25%	0%	27%	0%	0%	33%
Geen belangstelling omdat de opvolging goed is in eigen land	60%	40%	25%	44%	18%	0%	38%	0%
C. Stimulansen om naar het buitenland te gaan voor patiënten	**60%**	**80%**	**25%**	**11%**	**91%**	**33%**	**63%**	**67%**
Expertise in het buitenland	0%	50%	0%	0%	45%	33%	0%	33%
Opvolging bij een specialist in een buitenlands expertisecentrum	0%	0%	0%	0%	45%	0%	0%	0%
Best practice in het buitenland	30%	10%	13%	0%	18%	33%	0%	33%
Belangstelling voor nieuwe behandeling in het buitenland	20%	40%	25%	0%	18%	33%	0%	0%
Andere patiëntbenadering in het buitenland	0%	40%	0%	0%	18%	33%	13%	0%
Patiëntenvereniging in het buitenland	0%	10%	25%	0%	27%	0%	13%	67%

Het feit dat voor Rett “opvolging bij een specialist in een buitenlands expertisecentrum” werd genoemd, komt omdat alleen bij Rett-patiënten en naasten die het referentiecentrum in Maastricht

[121] Universiteit Maastricht (2020), *Verslag van de analyse van wettelijke, financiële en terugbetalingsmechanismen voor de behandelingskosten van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR, Sectie 2.3.1 Ostbelgien-Regelung.* EMRaDi-project.

bezochten ervaringen met grensoverschrijdende gezondheidszorg verzameld werden tijdens de interviews. Dit referentiecentrum heeft een goede reputatie als Rett-ziekenhuis in de EMR.

De redenen om dit centrum te bezoeken, verschillen per regio. In Wallonië bestaat er geen echt expertisecentrum voor Rett. Patiënten kunnen wel genieten van multidisciplinaire zorg in het kader van de RIZIV-revalidatieconventie[122]. De stimulans om naar Maastricht te gaan is dus om bij de gespecialiseerde teams na te gaan of de opvolging dicht bij huis optimaal is en om de gezinnen verder te informeren.

> ***Een keer per jaar gaan we voor controle naar Maastricht, want het gespecialiseerde centrum voor het Rett syndroom van Nederland bevindt zich in Maastricht.*** *[…] Het voordeel, is dat ze daar honderden Rett-patiënten zien per jaar, ze zien alleen maar dat en dus kunnen we een, ze kijken of de behandeling die we ter plaatse nemen voor onze dochter geschikt lijkt, goed lijkt te werken, of we op de goede weg zijn. Ze waarschuwen ons ook voor dingen die tussen nu en een x aantal jaar zouden kunnen gebeuren, zoals scoliose, dat soort dingen.* (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

In de Belgische provincie Limburg was er vroeger een stroom van gezinnen met Rett-patiënten die de grens overstaken naar het expertisecentrum in Maastricht omdat daar een Belgische arts werkte die ook lokaal actief was in de provincie. Nu blijven deze gezinnen meestal in Vlaanderen en maken ze gebruik van de expertise in Leuven. De informatie-uitwisseling tussen deze zorgverleners wordt behandeld in Onderdeel *3.1 Samenwerking en informatie-uitwisseling in de EMR*.

Toegang tot expertise in het buitenland in de vorm van een klinisch onderzoek kan een andere stimulans zijn voor patiënten om de grens over te steken. Dit wordt aangehaald in het onderstaande citaat, dat ook benadrukt hoe families getroffen door een zeldzame ziekte meer gemotiveerd kunnen zijn om de grens over te steken als ze niet zelf moeten instaan voor bijvoorbeeld de reiskosten.

> Ja, toen hij in die studies zat van dat medicament, moesten we in Leiden een MRI laten maken. Efkes op en af een half uur, drie kwartier onder de scan, en dan gewoon terug. … **Het kan alleen maar de studie ten goede komen als ge gaat.** Nee, in die periode van die studie hebben we ook niks kosten gehad he. Ook de bezoeken, de reisvergoeding teruggekregen… (Duchenne, naasten, Provincie Limburg, België)

Wanneer patiënten echter *wel* naar het buitenland gaan, blijkt uit de ervaringen dat het meestal niet zozeer voor behandeling was, maar eerder voor informatie. Dit is bijvoorbeeld zo voor patiënten en hun naasten die de grens oversteken om deel te nemen aan activiteiten van een patiëntenvereniging in het buitenland omdat geen dergelijke organisatie bestaat in hun regio. De taalbarrière speelt ook hier een doorslaggevende rol. Voor Franstalige patiënten is het zinvol om de grens over te steken naar Frankrijk, en een Nederlandssprekende patiënt die in Vlaanderen niet de nodige informatie vindt, kan overwegen om voor informatie naar Nederland te gaan. Wanneer patiënten of hun naasten niet worden gehinderd door taalproblemen, kunnen ze vanuit een andere (EMR-) regio toegang krijgen tot best practices of informatiebrochures in dezelfde taal.

> ***Ik heb contact met de Franse vereniging voor het Rett syndroom, omdat die Frans spreken, want in België is er wel één maar die spreken Nederlands en ik spreek niet goed Nederlands****, vandaar dus. Ze zijn heel daadkrachtig, het is een leuke vereniging, ik ging er al heen, net nadat de handicap van [naam van de patiënt] ontdekt was. Ik heb deze vereniging begin 2001, eind 2000 leren kennen en in maart 2001 ben ik erheen gegaan, in Beaune, daar hadden ze juist een bijeenkomst met gezinnen, met meisjes enzovoort, en*

[122] Zie hoofdstuk 2 – Medische aspecten: toegang tot en coördinatie van zorg en Hoofdstuk 4 - Praktische, financiële en wettelijke aspecten.

dat is goed bevallen. Het is waar, dat je er veel aan hebt om andere ouders te ontmoeten met dezelfde problematiek. (Rett, naaste, Provincie Luik, België)

***In Frankrijk is er een vereniging, die ieder jaar een weekend organiseert voor gezinnen met Galactosemie**. Dat was afgelopen weekend. Ze gebruiken het weekend van Maria-Hemelvaart steeds in een andere regio van Frankrijk en toen ik ging, was het in de buurt van Reims, als ik me goed herinner. […] Er zijn veel kinderen met galactosemie, de gezinnen ontmoeten elkaar, we gaan dingen bezichtigen, maken wandelingen en doen spelletjes.* (Galactosemie, patiënt, Provincie Luik, België)

*Ik vond dat een grote tekortkoming in België. **Maar dankzij de hulp van de Nederlandse vereniging konden wij dan wel vrij gemakkelijk over producten beschikken. […] Ik denk bijvoorbeeld aan dat boekje, die ALBA-lijst, uitgegeven in Nederland. Dat vond ik een super boekje**. Je moest dat wel ieder jaar kopen, maar dat maakt niet uit, want producten verouderen. Maar in die beginjaren ben je zo onwetend en zo bang om iets te geven want je kan ook bij niemand terecht. […] op de duur hadden we wel een heel producten gamma maar je moet het ook zelf leren en dan was dat met die ALBA-lijst heel gemakkelijk. Op dat vlak heeft België nog een hele lange weg te gaan.* (Galactosemie, naaste, Provincie Limburg, België)

Naast het reizen over de grens om deel te nemen aan activiteiten van patiëntenverenigingen, kunnen patiënten en hun naasten over virtuele grenzen reizen om deel te nemen aan online community's die meer patiënten samenbrengen dan alleen op regionaal niveau. Het hangt sterk af van de wil en persoonlijkheid van de patiënten en hun naasten of ze echte grenzen oversteken of besluiten om het (alleen) bij virtuele grenzen te houden (aangezien het ontmoeten van medepatiënten te confronterend kan zijn).

Het onderwerp van de informatie die patiëntenverenigingen en online community's ontvangen, wordt verder besproken in Hoofdstuk 3 - Informatieaspecten, Onderdeel *6.1 Patiëntenverenigingen en online steungroepen.* Er wordt ook nader ingegaan op de psychosociale ondersteuning die dergelijke community's kunnen bieden in Hoofdstuk 5 - Psychosociale aspecten, Onderdeel *11.3 Ondersteuning door medepatiënten en patiëntenverenigingen*.

Toegang krijgen tot online community's en informatie verkrijgen over bijvoorbeeld medische aspecten van een zeldzame ziekte, kan patiënten en hun naasten er ook toe aanzetten andere stimulansen van meer theoretische of hypothetische aard te overwegen voor toegang tot zorg in het buitenland. Patiënten beschreven toen vooral wat ze wisten over de organisatie van zorg over de grens, maar reisden er niet echt voor (ze geven wel aan dat ze ertoe bereid zijn als de afstand niet te groot is of de taal geen probleem is). In dergelijke beschrijvingen legden deskundige patiënten en hun naasten uit hoe ze op de hoogte zijn van behandelingsmogelijkheden in het buitenland (niet specifiek binnen de EMR maar wereldwijd) die niet beschikbaar zijn in hun regio, en betreuren ze het gebrek aan mogelijkheden om er toegang toe te krijgen.

Ze beschreven de expertise die in het buitenland aanwezig is, de belangstelling voor innovatieve behandelingen in het buitenland (of deelname aan een klinische onderzoek), apparatuur die niet beschikbaar is in hun land, maar ook hoe in geval van samenwerking op internationaal niveau voor zeldzame ziekten zorg overal toegankelijk zou moeten zijn voor patiënten met een zeldzame ziekte. In onderstaand citaat is te lezen hoe frustrerend dit is voor een patiënt of in dit geval een deskundige naaste.

Ze hebben wel een overleg met andere artsen in Nederland, maar dat is het. Terwijl dat er bijvoorbeeld in Parijs, dat weet ik, ook een arts zit, die wel heel nauw samen werkt met die arts in Amerika. Dat vind ik

gewoon jammer. **Dan denk ik, het is zo'n zeldzame aandoening en in verschillende landen zijn ze met zaken bezig, maar er wordt blijkbaar niet over de grens heen gekeken, dat functioneert helemaal niet**. (Silver-Russell, naaste, Zuid-Limburg, Nederland)

3 GRENSOVERSCHRIJDENDE SAMENWERKING TUSSEN ZORGVERLENERS

Het hoofdstuk over toegang tot en coördinatie van zorgaspecten toonde aan dat zorgverleners het belang van samenwerking benadrukken om in de medische noden van patiënten met een zeldzame ziekte te voorzien. Zorgverleners gaven aan dat het nodig is om informatie over zeldzame ziekten uit te wisselen en te verzamelen, en om dat te doen kan grensoverschrijdende samenwerking oplossingen bieden. De nood aan grensoverschrijdende samenwerking bij ziekten die zeldzaam zijn en niet vaak worden gezien door zorgverleners en ziekenhuizen kan heel eenvoudig worden samengevat, zoals blijkt uit onderstaand citaat.

> ***Dat kennis uitgewisseld wordt tussen ziekenhuizen en dat zelfs grensoverschrijdend.*** *Op die manier kan er een soort protocol gemaakt worden van* ***hetgeen er nu is…*** (Silver-Russell, patiënt, Zuid-Limburg, Nederland)

Bij de ontradende factoren om naar het buitenland te gaan werd vermeld dat patiënten niet vaak door hun huisarts worden doorverwezen voor toegang tot zorg in het buitenland. Tijdens de interviews spraken de specialisten echter sporadisch over grensoverschrijdende doorverwijzing, namelijk om een patiënt voor een second opinion door te verwijzen naar een specialist in een expertisecentrum in de EMR of een stad in een buurland. Gezien de organisatorische kenmerken van bijvoorbeeld het Nederlandse systeem dat alle kennis over één ziekte centraliseert in één centrum voor het hele land, is dat al dan niet dichtbij voor patiënten (van andere EMR-regio's).

Zorgverleners verwijzen patiënten door naar het buitenland voor een second opinion of om toegang te krijgen tot expertise en de beste behandeling voor een patiënt (waarbij ze de limieten van de eigen kennis erkennen), maar geven aan dat het meestal nodig is wanneer er wachtlijsten zijn. Zelfs dan moet rekening worden gehouden met taalbarrières.

> *En als er iemand in bijvoorbeeld Nederland of België echt in Silver-Russell gespecialiseerd is, dan is het misschien* ***zinvol om eenmalig een patiënt daar naartoe te sturen****, om de puntjes op de i te zetten, zal ik maar zeggen. Als die bestaat, want ik weet niet of er echt één persoon in Nederland in Silver-Russell is gespecialiseerd.* (Silver-Russell, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

> *Ik maak deel uit van het specialistenteam van Aix, dus ik ken die mensen goed, in de loop der jaren bouw je zo een netwerk op. Ik ken mensen in Luik, mensen in het UCL, de KUL wat minder, maar* ***ik kan gemakkelijk met hen in contact komen als dat nodig is****.* (Zorgverlener, Duitstalige gemeenschap, België)

Zorgverleners benadrukten dat dergelijke doorverwijzingen naar expertise in het buitenland vooral gebeuren voor uiterst zeldzame ziekten. Deze grensoverschrijdende samenwerkingen (doorverwijzing, second opinion of consult) werden vaak vermeld door specialisten in metabole ziekten, maar zoals de onderstaande citaten illustreren, gebeurt dit vaker bij ziekten die nog zeldzamer zijn dan PKU of Galactosemie.

> *Dat zou* ***vooral voor zeer zeldzame ziekten zijn, waar sprake zou zijn van een zeer gespecialiseerde expertise, dus dat is echt uitzonderlijk****… het gaat dan om zeer gecompliceerde gevallen, waarvoor men advies wil inwinnen, men stuurt dan ofwel de patiënt ofwel zijn dossier naar Parijs …wanneer er een* ***belangrijke therapeutische beslissing moet worden genomen, voor een zeer zeldzame ziekte waarvoor***

> ***men niet over de nodige kennis beschikt om een geïnformeerd therapeutisch besluit*** *te nemen, ja, in zulk soort gevallen. Maar, dat het echt, ik bedoel voor die ziekten, Fenylketonurie en Galactosemie, nou ja niet echt, echt.* (Metabole ziekten, zorgverlener, Provincie Luik, België)

> *Wat wij wel soms doen,* ***is naar het referentiecentrum in Nederland sturen. Niet voor PKU of Galactosemie maar voor andere… ja, weinig gekende metabole aandoeningen,*** *die we* ***voor second opinion*** *naar Nederland naar het referentiecentrum sturen. Voor glycogynose gebeurt dat nog al eens…naar Groningen voor een second opinion.* (Metabole ziekten, zorgverlener, Provincie Limburg, België)

> *Maar hier hebben wij aan het hoofd van het centrum al een arts, die afkomstig is uit Parijs. Dus het klopt, dat wij veel samenwerken met, of althans veel hebben samengewerkt, want nu is het minder, met Salpêtrière en met het Instituut voor Myologie in Parijs, vooral omdat* ***we langzamerhand zelf ook een onderzoekscentrum aan het worden zijn, voor klinisch onderzoek****.* ***Dus de onderzoeken die in Parijs worden gedaan, zouden hier ook kunnen worden uitgevoerd en als dat niet het geval is, dan kunnen we gemakkelijk een patiënt van ons voor onderzoek naar Parijs sturen, want zij accepteren die.*** (Duchenne, zorgverlener, Provincie Luik, België)

Het citaat hierboven is echter een voorbeeld van hoe samenwerking tussen ziekenhuizen moet leiden tot het opbouwen van expertise om een expertisecentrum te worden voor een zeldzame ziekte in de eigen regio. Samenwerking gebeurt dan door middel van aan klinisch onderzoek waarvoor patiënten de grens kunnen oversteken. Grensoverschrijdende doorverwijzing of samenwerking op het gebied van (uiterst) zeldzame ziekten wordt dus geleid door de partij die over de expertise beschikt. Samenwerking of doorverwijzing kan ook gestuurd worden door onderliggende redenen, zoals de taalvaardigheid van patiënten of hun naasten en zorgverleners. De citaten hierboven lieten zien hoe zorgverleners patiënten met een uiterst zeldzame ziekte doorverwijzen naar expertisecentra in hun moedertaal. De onderstaande citaten tonen dat andere of vaker voorkomende samenwerkingsverbanden voor zeldzame ziekten, de doorverwijzing van patiënten (in geval van wachtlijsten) tussen artsen of ziekenhuizen gebaseerd zijn op de taal.

> *We hebben te maken* ***met een taalprobleem****. Voor de patiënten is dat het geval. Soms, als we hier echt lange wachtlijsten hebben, en* ***we hebben Nederlandstalige patiënten, dan zeg ik "Er zijn ook mogelijkheden in Maastricht."*** **Voor Duitstalige patiënten heb ik ook wel eens aangeraden om een afspraak te maken in Aken**, want die hadden ook een Duitse verzekering, het gaat om het echtpaar dat daar inderdaad heen gaat. Want de vader werkt dus in Duitsland. (Met betrekking tot alle zeldzame ziekten, geneticus, Provincie Luik, België)

Dit laatste citaat laat zien hoe de zorgverlener rekening houdt met andere ontradende factoren voor patiënten om toegang tot zorg over de grens te krijgen (gebrek aan informatie over de administratieve procedures) wanneer grensoverschrijdende mobiliteit van patiënten een optie kan zijn. In het verleden bestonden er samenwerkingsovereenkomsten tussen ziekenhuizen en ziekenfondsen/zorgverzekeraars van verschillende kanten van de grens, zoals de IZOM-overeenkomst[123], maar die is inmiddels vervallen. De onderstaande citaten geven weer hoe patiënten belangstelling kunnen hebben voor grensoverschrijdende zorg bij een gerenommeerd expertisecentrum, zelfs als dit een hoog bedrag aan eigen kosten inhoudt. In de andere citaten beschrijft de zorgverlener gedetailleerd hoe dergelijke samenwerkingsovereenkomsten tussen zorgverzekeraars/ziekenfondsen en ziekenhuizen zijn stopgezet, en dat de dagelijkse samenwerking tussen lokale ziekenhuizen en expertisecentra in één land de voorkeur verdient boven samenwerking

[123] Universiteit Maastricht (2020), "Verslag van de analyse van wettelijke, financiële en terugbetalingsmechanismen voor de behandelingskosten van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR", Onderdeel *2.2.1 IZOM*, EMRaDi-project.

met expertisecentra over de grens. Dit is een ontradende factor om verdere samenwerking tussen ziekenhuizen uit verschillende landen te structureren.

> *Maar Maastricht heeft zo nog echt de naam van dè Rettkliniek.* ***Veel Belgische patiëntjes willen dan ook 1 keer daar gaan voor advies. Ik denk dat dat toch gemakkelijk 600€*** *kost.* (Rett, kinderarts, Provincie Limburg, België)

> ***Vroeger waren er soms wel samenwerkingsakkoorden van Belgische ziekenhuizen met Nederlandse zorgverzekeraars,*** *maar dat is precies niet meer zo eenvoudig, zelfs niet voor die hypergespecialiseerde zorg, voor transplantatie en zo. Dat is allemaal niet meer zo eenvoudig.* (Metabole ziekten, zorgverlener, Provincie Limburg, België)

> *Nee, eigenlijk niet zo. Als ik denk aan Belgisch Limburg, want daar zou je aan denken voor hier. Het dichtstbijzijnde academisch centrum is Leuven of Antwerpen, maar je hebt ook Hasselt dat best groot is met twee kinderendocrinologen. Dat is geen academisch centrum maar die zijn er ook wel in gespecialiseerd. Ja. Wat wij meer hebben dan in Hasselt is bijvoorbeeld de EAA-arts en de klinische genetica.* ***Maar dan zou je ze ook maar één keer per jaar hier hoeven zien en de rest in Hasselt. Maar Hasselt werkt samen met Leuven, dus die gaan dat niet doen, hoor.*** (Silver-Russell, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

> *En dat is sturing door de mutualiteit, die zeggen: de patiënt moet naar Leuven In België zijn ze heel Europees, zolang het hoofdkantoor in Brussel staat, maar voor de patiëntenzorg* **moeten ze maar naar Leuven en niet de grens over. Terwijl voor heel veel mensen in Belgisch Limburg, natuurlijk, Maastricht veel dichterbij is dan Leuven**. *En ik denk dat de zorg hier niet slechter is dan Leuven.* (Hematologische ziekten, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

In lijn met het laatste citaat zou kunnen worden gesteld dat de organisatorische kenmerken van een gezondheidszorgsysteem - die niet altijd voldoende bekend of correct geïnterpreteerd zijn door de zorgverleners - de noodzaak van grensoverschrijdende mobiliteit voor “vaker voorkomende” zeldzame ziekten kunnen wegnemen.

De twee onderstaande ervaringen benadrukken in lijn met Onderdeel *2.1 Ontradende factoren om naar het buitenland te gaan voor patiënten*, vanuit het oogpunt van de zorgverlener waarom er meer belang wordt gehecht aan grensoverschrijdende samenwerking tussen zorgverleners in plaats van (meer) daadwerkelijke grensoverschrijdende mobiliteit voor patiënten. Zorgverleners zijn vaak onzeker over de organisatie van het gezondheidszorgsysteem aan de andere kant van de grens en vaak niet op de hoogte van de administratieve bijzonderheden, zelfs als ze daar voor educatieve doeleinden hebben gewerkt. Dit betekent dat ze de neiging hebben om in hun eigen land door te verwijzen en de voorkeur geven aan grensoverschrijdende uitwisseling van kennis tussen experten.

> *Ik heb een tijdje in België gewerkt maar dat was eigenlijk nog als fellow, niet als endocrinoloog zelf.* ***Volgens mij behandelen alle academische centra in België patiënten met Silver-Russell. Het is niet zo dat er één centrum gespecialiseerd is dat alleen Silver-Russell ziet, voor zover ik het weet. In Duitsland heb ik echt geen idee.*** (Silver-Russell, endocrinoloog, Zuid-Limburg, Nederland)

> *Maar om nu patiënten te laten gaan, om ze naar een ander centrum te sturen, daar zie ik het nut niet zo van in, het zou meer voor ons zijn, als zijnde professionals, om uitwisselingen te hebben met de medewerkers van andere centra. In ieder geval is het meer op mijn niveau, dat ik zie dat* ***het nuttig zou kunnen zijn en een verrijking zou betekenen om elkaars benaderingen en ervaringen te delen, ja***. (Hematoloog, Provincie Luik, België)

3.1 SAMENWERKING EN INFORMATIE-UITWISSELING IN DE EMR

Om in het buitenland de juiste expertise te vinden, moet de zorgverlener of het ziekenhuis beschikken over een internationaal netwerk. Binnen de regio's van de EMR waren het vooral de zorgverleners van de provincie Limburg in België en de provincie Limburg in Nederland die spraken over grensoverschrijdende contacten voor educatieve doeleinden (misschien vergemakkelijkt door de gemeenschappelijke taal), maar dit bleef uiterst beperkt.

In de categorie met de ervaringen waarin werd benadrukt dat zorgverleners geen kennis hebben van hoe de zorg in het buitenland is georganiseerd (en of het nuttig kan zijn om patiënten naar het buitenland te sturen, zoals naar voren gebracht in Tabel 61), waren 9 van de 14 zorgverleners die een gebrek aan kennis bij zichzelf vaststelden Nederlandse zorgverleners. Zij benadrukten vooral een gebrek aan kennis van de organisatie van de zorg, met name in Aken en in de Belgische provincie Luik.

> **Luik …** Dat weet ik niet, want daar ken ik… Nee, wij hebben natuurlijk met name als we contact hebben, **natuurlijk gewoon met Vlaanderen contact**. Ja. **En ik spreek ook geen Frans.** (Huntington, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

> **Aken is makkelijk, ik ken die mensen, ik weet wat ze doen, dat weet ik. Luik is iets meer een black box, dat klopt.** Dat is zo, ja. Ik weet niet, als er nu een meeting georganiseerd zou worden met mensen uit Aken, of dat gelijk zou leiden tot concrete stappen en dat soort dingen allemaal. (Hematologische ziekten, hematoloog, Zuid-Limburg, Nederland)

> *Interviewer: Kan ik dan concluderen met wat je net eigenlijk vertelde, dat je eigenlijk niet weet hoe de zorg voor deze twee type patiënten rondom Luik, zeg maar, georganiseerd is.* Geïnterviewde: ***En ook niet rondom Aken.*** (Metabole ziekten, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

Tabel 61 - Aantal ervaringen van patiënten of naasten en referenties van zorgverleners over de EMR, ERN, het buitenland en het gebrek aan kennis bij de zorgverlener over de zorgorganisatie in het buitenland

	Zorgverlener	
	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11.538)
EMR (Euregio Maas-Rijn)	35	334
ERN (Europees referentienetwerk)	15	25
Buitenland	25	86
Zorgverleners weten niet hoe zorg georganiseerd is in het buitenland en of het nuttig zou zijn om de patiënt naar het buitenland te sturen	14	23

Ontbrekende inzichten over de organisatie van zorg in het buitenland kan de grensoverschrijdende samenwerking en informatie-uitwisseling tussen zorgverleners in de regio's van de EMR belemmeren. Zoals reeds benadrukt werd in het hoofdstuk over toegang tot en coördinatie van zorg, verwijzen zorgverleners vaak door of raadplegen ze anderen binnen hun eigen netwerk. Hierbij moet worden opgemerkt dat de categorie die beschrijft hoe zorgverleners niet weten hoe de zorg in het buitenland georganiseerd is, heeft meegemaakt dat zorgverleners expliciet zeiden geen idee of referentiepunt te hebben voor de organisatie van gezondheidszorg in andere EMR-regio's. Dit betekent niet dat zorgverleners afzien van contacten binnen de EMR. Zoals Tabel 61 hierboven aangeeft, vermeldden bijna alle zorgverleners de EMR bij de beschrijving of locatie hun ervaringen in tegenstelling tot het buitenland, wat natuurlijk de focus van het onderzoek was. Deze hadden vaak betrekking op prille of

meer regelmatige contacten tussen zorgverleners in de EMR, waarvan de doelen vaak eerder beperkt zijn tot wetenschappelijk onderzoek of tot inzicht in elkaars werk met betrekking tot een zeldzame ziekte.

> *Nee, voor nu zijn daar wel **exploratieve gesprekken**, maar hebben wij het idee dat op dit moment, zeg maar, het **netwerk binnen onze eigen regio**, ja, dat die investering loont, omdat wij niet per se dingen hoeven te halen elders. **Maar zeker open staan voor als daar een mooie samenwerking te doen valt.*** (Duchenne, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

> *Omdat je de polikliniek Rett hebt, **daarom dat we ook onlangs eens daar zijn gaan praten met de collega's over het verschil van aanpak en zo. Ik denk dat we alle 2 niet slecht bezig zijn eigenlijk.** Maar Maastricht heeft zo nog echt de naam van dè Rettkliniek.* (Rett, kinderarts, Provincie Limburg, België)

> *Nee, ik heb in **Aken inderdaad wel contact en wij hebben ook weleens een afspraak gemaakt en ze is hier ook weleens geweest. We hebben ook weleens gepraat over samen wetenschappelijk onderzoek doen**, maar echt contact in de zin van de zorg voor Huntingtonpatiënten niet. Van mijn kant is die vraag ook niet, omdat dat ook niet **helemaal aansluit op wat wij in Nederland kunnen bieden en ik natuurlijk het zorgsysteem van Duitsland niet kan veranderen**.* (Huntington, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

De informatie-uitwisseling is vaak informeel en zorgverleners vermeldden vaak het belang om elkaar (op internationaal niveau) te ontmoeten tijdens conferenties. Soms was er al daadwerkelijke samenwerking tussen zorgverleners in de EMR, zoals beschreven in de onderstaande citaten over een samenwerking tussen chirurgen uit Aken en Maastricht, daadwerkelijke grensoverschrijdende ontmoetingen tussen zorgverleners uit Leuven en Maastricht over zeldzame epilepsie, telegeneeskunde tussen een lokaal ziekenhuis in de Duitstalige gemeenschap van België en het expertisecentrum in de regio Aken, en zelfs de goedkeuring van richtlijnen over Galactosemie tussen België en Nederland[124].

> ***Regelmatige communicatie of ontmoetingen met collega's in België en Maastricht zouden heel goed zijn, denk ik**. Het gaat dus eigenlijk best goed in Maastricht. Zoals ik al zei, kennen we (naam) en ook de andere collega's daar. Er wordt daar ook samengewerkt met de chirurgen. Zo kennen we de kinderchirurgen uit Maastricht ook goed. Het loopt daar eigenlijk best goed. In (plaats) ken ik nu de kinderoncoloog of de transplantatiechirurg. **Dat is natuurlijk gewoon wat moeilijker door de taalbarrière.*** (Hematologische zeldzame ziekten, hematoloog, regio Aken, Duitsland)

> ***We hebben al een soort overleg Maastricht-Leuven neurologie** waar we patiënten bespreken. Tot nu toe waren dat vooral patiënten met zeldzame vormen van epilepsie en zo maar alle mogelijke neurologische aandoeningen… En dat is **1 of 2 keer per jaar dat we samenkomen** met het team van Maastricht.* (Duchenne, neuroloog, Limburg, België)

> *Ik was twee weken geleden op het Ministerie in verband met de toekomst van de moeder-en-kindhuizen en wij werken op kleine schaal samen met het Klinikum Aachen wat betreft de intensieve zorg op dat gebied, er zijn een of twee doorverwijscentra in Wallonië, waarmee we via telegeneeskunde in contact staan.* (Over telegeneeskunde, zorgverlener, Duitstalige gemeenschap, België)

> *Ja, en als ik het zo uit vroegere initiatieven om voor **Galactosemie een behandelingsrichtlijn** op te schrijven. Er is er intussen wel een opgeschreven voor België-Nederland, dat is zelfs gepubliceerd*. (Galactosemie, zorgverlener, Provincie Limburg, België)

[124] Leuven maakt geen deel uit van de EMR, maar om redenen die worden uiteengezet in Hoofdstuk 1 - Methodologie, Onderdeel *4.3 Wervingsmethoden*, werd toestemming verleend om deelnemers (zorgverleners) uit Leuven te werven voor het veldonderzoek.

Met Nederland werken we ook heel veel samen. ***Twee keer per jaar gaan we ook met de diëtiste van Nederland…*** *ook samen om aan dingen te werken.* (Metabole zeldzame ziekten, diëtist, Provincie Limburg, België)

3.2 EUROPESE REFERENTIENETWERKEN IN DE EMR

De lancering van de Europese referentienetwerken (ERN) in 2017 heeft de samenwerking over zeldzame ziekten tussen zorgverleners uit ziekenhuizen in heel Europa ondersteund[125]. Ten tijde van de interviews bevonden de Europese referentienetwerken zich in de lancerings- en pioniersfase. Sommige van de bevraagde ZV uit de EMR namen deel aan een ERN en een groter aantal onder hen sprak erover tijdens het interview; het is echter zo dat minder dan de helft van de deelnemende zorgverleners sprak over deze innovatieve methode om zorgverleners met expertise in een bepaalde zeldzame ziekte uit de hele Europese Unie met elkaar in contact te brengen (Tabel 61). De zorgverleners die *wel* over de ERN spraken, waren vooral hoopvol om nauwer samen te werken met experten uit andere EU-landen. Niet alleen om informatie uit te wisselen, maar ook om te beginnen met het verzamelen van gegevens en te evolueren naar een gemeenschappelijke aanpak of duidelijkheid over diagnoses en het vastleggen van opvolging en behandeling voor patiënten met een zeldzame ziekte, zoals uitgelegd in het onderstaande citaat over metabole zeldzame ziekten.

En dan is er ook Europees van alles aan het bewegen, er zijn zo ***Europese referentienetwerken opgericht****, een jaar geleden is dat van start gegaan en in dat kader wordt zo voor metabole ziekten toch ook heel wat initiatief ontwikkeld. Dus ook volgende week is er voor de metabole ERN, dus 'European Reference Network', is er de opvolgvergadering en daar spreekt men ook* ***over registry, en over eenduidigheid van diagnostiek, opvolging, behandeling****. Ja, maar wat er op dit moment ook al volop aan de gang is, is dat er nagedacht wordt over* ***onderzoeksinitiatieven,*** *dat er nagedacht wordt over registratie,* ***alle cijfers van alle deelnemende metabole centra qua patiëntenaantallen****, qua enzovoort. Dus die worden al aangevraagd,* ***dus er gaat een bom aan informatie komen aan hoeveel patiënten zijn er onder andere met PKU, Galactosemie en waar zitten die hé****.* (Metabole ziekten, zorgverlener, Provincie Limburg, België)

Ja ik denk dat de ***ERN's een goede inititatief zijn. Dus ik denk dat de EU daar goed mee bezig is.*** (Metabole ziekten, zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

Ik denk dat uiteindelijk die ontwikkeling waarbij de ERN 's in het leven geroepen zijn, dat dat ***op de lange termijn meerwaarde kan hebben. Vooral op het gebied van… natuurlijk wetenschappelijk onderzoek*** *want dat gaat natuurlijk op nog langere termijn uiteindelijk, hopelijk, patiëntengroepen voordeel opleveren. Maar met name ook in de zorg, dat je, denk ik,* ***betere adviezen kunt geven voor management van bepaalde syndromen en dat die adviezen betrouwbaarder zijn wanneer die geschreven zijn vanuit een ERN omdat daar de kennis zit van grote aantallen en mensen die dus veel patiënten hebben gezien.*** *Maar vanuit zo'n ERN, als je echt de expertise kunt bundelen en mensen kunnen zeggen: dit moet je doen. Dat zal op de lange termijn de patiënten voordeel opleveren.* ***Vooral in de scholing van de lokale dokters dan uiteindelijk weer. Dus als dat ERN uiteindelijk weer naar ons netwerk, van kinderartsen EAA, soort van scholing geeft****. Door richtlijnen uit te brengen, door whatever.* (Silver-Russell, syndromale zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

Ze spelen wel een rol, omdat ze de mogelijkheid bieden **om eenvoudig advies voor een optimale behandeling of diagnose te krijgen**. (Hematologische zeldzame ziekten, zorgverlener, regio Aken, Duitsland)

Ja, op papier, het gaat om ***verenigingen met als doel kennis te concentreren en in de praktijk gaat het er vooral om dat bepaalde groepen zorgverleners, die elkaar kennen dus gemakkelijk met elkaar contact***

[125] Europese Commissie - Volksgezondheid (2020) "Europese referentienetwerken" https://ec.europa.eu/health/ern_nl

> ***kunnen opnemen*** *om te vragen "Hé, zeg ben jij op de hoogte van dit of dat?"* (Over ERN's, geneticus, Provincie Luik, België)

ERN's werden besproken door zorgverleners uit alle regio's van de EMR. Zoals uit het laatste citaat blijkt, zouden zelfs bij het minst ambitieuze gebruik van de ERN's experten elkaar gemakkelijker kunnen vinden en anderen op basis van hun ondervinding informeren over de elementen die in aanmerking moeten worden genomen bij het diagnosticeren of behandelen van een zeldzame ziekte. Zorgverleners van kleinere ziekenhuizen zonder rechtstreekse betrokkenheid - in tegenstelling tot zorgverleners van expertisecentra - waren net als hun collega's geïnteresseerd in de wijze waarop de expertise zou worden verzameld door deelnemende specialisten, om deze vervolgens op te nemen in het nationale gezondheidszorgsysteem en regionaal toe te passen in de lokale ziekenhuizen. Vragen met betrekking tot de financiering van de ERN's (momenteel nemen zorgverleners op vrijwillige basis en zonder terugbetaling deel aan die netwerken, en de vraag rijst of financiering mogelijk is voor caseconferenties of andere activiteiten) of de opname van lokale ziekenhuizen (momenteel zijn alleen expertisecentra opgenomen in de netwerken) staan nog open. De toekomst zal uitwijzen of de ERN's zullen uitgroeien tot een katalysator voor samenwerking tussen zorgverleners, tussen ziekenhuizen, en tussen patiëntenverenigingen die deel uitmaken van deze dynamiek rond zeldzame ziekten in de hele EU.

De ERN's moeten zorgverleners en expertisecentra in de hele EU dichter bij elkaar te brengen om expertise uit te wisselen en de toegang tot zorg en behandeling van patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten te verbeteren. Het belangrijkste instrument hiervoor is digitalisering om grensoverschrijdend contact mogelijk te maken tussen hen en patiënten (telegeneeskunde). Opdat ERN's hun ware potentieel zouden realiseren, onder meer voor wat betreft telegeneeskunde, moeten alle actoren die betrokken zijn bij het zorgpad - inclusief de beleidsmakers en zorgverzekeraars/ziekenfondsen - de implementatiemogelijkheden bekijken van dergelijke initiatieven om experten dichter bij elkaar te brengen en de levenskwaliteit van patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten in de hele EU te verbeteren.

> *Om het* ***echt goed aan te pakken moeten we het nog hebben over telegeneeskunde****. En als we het over telegeneeskunde hebben,* ***beste zorgverzekeraar, dan vragen we ons af, wie gaat de persoon betalen die aan de ene kant spreekt en wie de persoon aan de andere kant****.* (Over telegeneeskunde, zorgverlener, Duitstalige gemeenschap, België)

> *Want ik kan me voorstellen dat voor sommige ziektes dat meer nodig is dan voor andere. Ik zie ook enorm veel mogelijkheden door gebruik van* ***video en telemedicine,*** *ik denk dat dat echt heel goed kan voor een heleboel dingen. Het maakt het veel laagdrempeliger.* ***Het is laagdrempelig overleggen, echt met andere collega's, niet alleen in Nederland maar in de wereld****.* ***Het is een kleine wereld****.* (Metabole zorgverlener, Zuid-Limburg, Nederland)

4 WAARNEMINGEN VOOR VERDER ONDERZOEK

De organisatie van gezondheidszorgsystemen is een nationale bevoegdheid, maar in grensoverschrijdende regio's en in de hele EU bestaat er een dynamiek om informatie over zeldzame ziekten over de grenzen heen te delen. Tijdens de interviews spraken patiënten en hun naasten over de stimulansen en ontradende factoren voor toegang tot zorg over de grens, maar voor de meeste ziekten in de selectie voor het veldonderzoek was toegang tot zorg buiten hun eigen

gezondheidszorgsysteem niet noodzakelijk. Wanneer expertise in hun regio ontbreekt, zullen patiënten en hun naasten zich eerst tot andere steden in hun eigen land wenden. Slechts een paar patiënten reizen naar een andere regio van de EMR voor medische expertise (vaak beperkt tot het verzamelen van expertise over het opzetten van een meer lokale behandeling in hun eigen regio). Wanneer patiënten en hun naasten echter de grens overstaken, was dit vooral vanwege de expertise van patiëntenverenigingen. Dit kon ook louter virtueel zijn, aangezien veel uitwisseling van informatie en ondersteuning ook via internet gebeurt. Er bestaat echter een algemene interesse in de manier waarop zorg over de grens wordt georganiseerd bij zowel patiënten of hun naasten als bij zorgverleners.

Zowel patiënten/naasten als zorgverleners benadrukten hoe taal vaak een ontradende factor kan zijn om daadwerkelijk de grenzen over te steken voor mensen in de EMR. Andere ontradende factoren waren bij zowel zorgverleners als patiënten/naasten een gebrek aan kennis van administratieve procedures. Zorgverleners wisselen echter steeds meer informatie, expertise en beste praktijken uit in de EMR (en zelfs in de EU) door deel te nemen aan de dynamiek van de Europese referentienetwerken of deze te volgen.

Gezien de zeldzaamheid van zeldzame ziekten is samenwerking noodzakelijk om expertise te centraliseren en uit te wisselen. Voor zowel patiënten of hun naasten als zorgverleners is de grens oversteken vaak de enige manier om dergelijke informatie te verzamelen. Alle actoren die bij het zorgpad betrokken zijn, moeten hun expertise delen en oplossingen bedenken om nieuwe werkwijzen op te nemen in gezondheidszorgsystemen. Dit kan de uitwisseling van informatie optimaliseren om het zorgpad beter te laten aansluiten op de verschillende noden van families getroffen door een zeldzame ziekte. Met Europese expertise moet het voor patiënten/naasten en zorgverleners mogelijk worden zonder de belemmering van lokale hindernissen toegang te krijgen tot internationaal geïnspireerde grensoverschrijdende zorg om beter tegemoet te komen aan de noden van families getroffen door een zeldzame ziekte.

CONCLUSIES

Dit verslag beschrijft hoe een veldonderzoek naar de bestaande zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR werd opgezet en uitgevoerd, (Hoofdstuk 1 - Methodologie) en verzamelt waarnemingen over de volgende aspecten en structuur van de zorgpaden: Hoofdstuk 2 – Medische aspecten: toegang tot en coördinatie van zorg; Hoofdstuk 3 - Informatieaspecten; Hoofdstuk 4 - Praktische, financiële en wettelijke aspecten; Hoofdstuk 5 - Psychosociale aspecten en Hoofdstuk 6 - Grensoverschrijdende aspecten.

DISCREPANTIES

Een van de belangrijkste bevindingen van dit veldonderzoek is de discrepantie tussen wat zorgverleners aangeven en wat patiënten of hun naasten (families getroffen door een zeldzame ziekte) vermelden. Terwijl zorgverleners meer aandacht hebben voor de medische aspecten van de zeldzame ziekte, zoals de behandeling en geneesmiddelen, richten families getroffen door een zeldzame ziekte zich meer op de nood aan begeleiding, informatie en psychosociale ondersteuning.

Binnen de aspecten van het zorgpad benadrukken patiënten/naasten en zorgverleners sommige gebieden meer dan andere. Wat betreft toegang tot en coördinatie van zorg, toonde het hoofdstuk aan dat zorgverleners samenwerking met andere zorgverleners belangrijk vinden, bijvoorbeeld voor doorverwijzing en informatie-uitwisseling. Een dergelijke samenwerking is essentieel om de toegang tot diagnoses, zorg en behandeling te garanderen voor patiënten met een zeldzame ziekte. De ervaringen van patiënten en naasten waren daarentegen meer gericht op de moeilijkheid om een zorgcoördinator te zijn of te vinden om informatie te centraliseren voor alle aspecten van het zorgpad en om een overzicht te houden van de talrijke zorgverleners die bij hun behandeling betrokken zijn, van de verschillende zorglocaties, en van de vele bezoeken en contacten op het zorgpad.

Wat betreft de nood aan informatie praten zorgverleners over de informatie die ze geven, en hebben patiënten en hun naasten de neiging om over hun onvervulde nood aan informatie te vertellen. Er is zeker ruimte voor verbetering, omdat patiënten en hun naasten aangeven dat ze vaak niet de informatie krijgen die ze nodig hebben - vooral met betrekking tot de toegang tot zorg en tot de financiële aspecten zoals kosten, terugbetaling en verzekering. Terwijl families getroffen door een zeldzame ziekte verwachten dat hun zorgverlener informatie verstrekt over de medische aspecten op hun zorgpad, hebben ze ook toegang tot informatie over medische en andere aspecten (bijvoorbeeld psychosociale aspecten) via alternatieve informatiebronnen: internet, online steungroepen, patiëntenverenigingen (soms na doorverwijzing door een zorgverlener), enz.

De bevindingen tonen ook aan dat zorgverleners een beperkter zicht hebben op de praktische, financiële en wettelijk aspecten dan patiënten en hun naasten. Zorgverlerns interpreteren deze aspecten in relatie tot hun werkgebied en gaan meestal in op de vraag of zij, als zorgverleners, toegang hebben tot de procedures en patiënten kunnen helpen om toegang te krijgen tot zorg en behandeling. Patiënten en naasten interpreteren deze aspecten echter in bredere zin en spreken *uitgebreid* over de praktische last die een zeldzame ziekte met zich meebrengt (niet alleen over kosten en terugbetalingen, maar ook over werk en inkomen, wonen, mobiliteit en praktische zaken zoals alles waarvoor mantelzorgers moeten instaan) en over de toegang tot dagelijkse ondersteuning.

Tot slot is te zien dat aspecten voor psychologische en sociale ondersteuning van groot belang zijn voor patiënten en naasten wanneer ze het over zorgpaden hebben. Zorgverleners erkenden deze aspecten ook, maar deelden veel minder ervaringen hierover. De nood aan psychologische en sociale ondersteuning varieert in verschillende mate per patiënt of naaste en op verschillende aspecten van het zorgpad. Het is echter duidelijk dat patiënten en naasten hun zorgpad en levensverhaal beschrijven met veel negatieve emoties die uitdrukken hoe moeilijk het is om met hun situatie om te gaan. De interviews belichtten enkele aspecten waarvoor het leven met een zeldzame ziekte voor patiënten en hun naasten een grotere uitdaging kan vormen. Deze omvatten erfelijkheid; vruchtbaarheid en zwangerschappen; de overgang tussen de verschillende levensfasen; onafhankelijkheid versus afhankelijkheid; de kijk op het leven met de ziekte; dagelijkse beperkingen voor het sociaal functioneren en het gevoel van isolement; de keuze om de diagnose geheim te houden; en het gebrek aan bewustzijn bij de algemene bevolking. Ook al vinden patiënten en naasten steun bij zorgverleners, medepatiënten en patiëntenverenigingen, vertrouwen ze toch voor een groot deel op zichzelf en zijn ze in staat een grote rol te spelen in hun eigen behandeling en zorgpad.

EEN NARRATIEF OVER DE NODEN VAN FAMILIES GETROFFEN DOOR EEN ZELDZAME ZIEKTE

Patiënten, naasten en zorgverleners beschreven het leven met een zeldzame ziekte vaak zonder nadruk op bijzondere onvervulde noden. Het onderzoeksteam heeft deze noden moeten vaststellen door middel van de analyse. Ongeacht de ziekte of regio werd er algemeen gesproken over alle aspecten van het zorgpad die noden of mogelijkheden belichten om de levenskwaliteit van patiënten met een zeldzame ziekte te verbeteren.

Zeldzame ziekten zijn complexe ziekten en vereisen de coördinatie van verschillende medische en andere zorgverleners op het zorgpad van de patiënt. Het onderzoek benadrukt dat patiënten en naasten tot 25 zorgverlenerskunnen ontmoeten op hun zorgpad. Bovendien krijgen de families te maken met een complexe praktische last. Dit verslag laat zien dat het eigenlijk de families zelf zijn - naasten of mantelzorgers - die de rol van zorgcoördinator op zich nemen om het overzicht en de organisatie van het zorgpad te structureren. Door het algemene gebrek aan informatie waarmee ze worden geconfronteerd, doen de meeste patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten momenteel aan zelfstudie om toegang te krijgen tot zorg. Het zijn ook de patiënten en hun naasten die hun dagelijkse leven organiseren en een actieve rol spelen in de dagelijkse toegang tot en coördinatie van zorg (wat leidt tot een verminderd werkvermogen en veel praktische moeilijkheden om aangepaste dagopvang vinden, met de patiënt rond te rijden, enz.). De administratieve last is voor alle families getroffen door een zeldzame ziekte aanzienlijk, en hun sociaaleconomische status of educatieve vaardigheden kunnen hun toegang tot rechten en terugbetaling belemmeren. Tot slot is psychologische ondersteuning, ondanks het bestaan van professionele hulp, vaak beperkt tot de familie zelf. Rekening houdend met het isolement en de rol die naasten van patiënten met een zeldzame ziekte spelen bij de toegang tot en coördinatie van alle zorgaspecten, houdt dit voor de naasten extra lasten in waarvoor duidelijke oplossingen en verbeterde toegang tot psychologische ondersteuning nodig is.

Het bewustzijn van en de vertrouwdheid met het bestaan van zeldzame ziekten moet worden vergroot binnen de gemeenschap van zorgverleners. Door middel van meer bewustmaking moeten eerstelijnszorgverleners zich beter bewust worden van hun signaalfunctie. Ze moeten doorverwijzen

naar de juiste specialist en collega's inspireren om rekening te houden met zeldzame ziekten en hun specifieke kenmerken, en zodoende de begeleiding van patiënten te verbeteren.

Families getroffen door een zeldzame ziekte zoeken informatie en begeleiding. Ondanks de positieve resultaten van patient empowerment, bijvoorbeeld om zelf de touwtjes in handen te nemen en een actieve rol te spelen in de behandeling, moet een delicaat evenwicht worden bewaard om patiënten en hun naasten niet te overbelasten of hen te veel aan zelfeducatie te laten doen zonder duidelijke begeleiding.

Het ontbreken van een vaste persoon of een vast contactpunt dat patiënten met een zeldzame ziekte en hun families proactief en regelmatig opvolgt en informeert over wat ze mogen verwachten bij de verschillende aspecten van hun zorgpad, is een leemte voor patiënten en hun naasten.

Het gebrek aan bewustzijn van de samenleving als geheel over zowel specifieke zeldzame ziekten als zeldzame ziekten als groep - zeker voor onzichtbare ziekten - dreigt een toename van het sociale isolement van families getroffen door een zeldzame ziekte in de hand te werken. Vaak willen ze niet herhaaldelijk hun verhaal doen, of ze identificeren zich niet met de samenleving en geven de voorkeur aan het gezelschap van medepatiënten of getroffen gezinnen. Aangezien het niet zeldzaam is om te worden getroffen door een zeldzame ziekte, zou de bevolking als geheel baat hebben bij een groter bewustzijn van het bestaan van zeldzame ziekten.

EEN GRENSOVERSCHRIJDEND NARRATIEF

Hoewel de analyse bedoeld was om het zorgpad van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR te onderzoeken, werd ontdekt dat er voor de geselecteerde zeldzame ziekten momenteel geen of beperkte grensoverschrijdende mobiliteit is. Patiënten blijven meestal binnen hun eigen gezondheidszorgsysteem en als er in hun eigen regio geen expertise voor een zeldzame ziekte is, doen ze eerder beroep op zorg in een andere regio in hun eigen land. Zowel de families getroffen door een zeldzame ziekte als de zorgverleners hebben stimulansen (taal, expertise in het buitenland) en ontradende factoren voor grensoverschrijdende patiëntenmobiliteit (taal, administratieve hindernissen) aangehaald.

Samenwerking en informatie-uitwisseling tussen zorgverleners is cruciaal om kennis over een zeldzame ziekte op te bouwen. Binnen de EMR waren verschillende trends waarneembaar: soms wezen zorgverleners op een gebrek aan kennis van het gezondheidssysteem aan de andere kant van de grens, en soms bestonden er prille contacten tussen zorgverleners uit verschillende regio's. De uitwisseling van informatie tussen zorgverleners in de EMR was van belang voor de deelnemers. Een nieuwe dynamiek voor digitalisering, zoals telegeneeskunde, en deelname aan of uitwisseling van informatie met Europese referentienetwerken, zou de samenwerking op het gebied van zeldzame ziekten binnen de EMR kunnen vergemakkelijken. Enerzijds zouden ziekenfondsen/zorgverzekeraars de informatie over de rechten van patiënten voor grensoverschrijdende zorg kunnen verbeteren opdat patiënten de grens kunnen oversteken wanneer dat nodig is. Aan de andere kant meldden zorgverleners dat patiënten in veel situaties de grens niet hoeven over te steken, omdat de kennis zelf ook kan reizen. Zo kunnen zorgverleners betrokken zijn bij een betere grensoverschrijdende uitwisseling van informatie.

WAARNEMINGEN VOOR VERDER ONDERZOEK

Zelfcoördinatie zorgt vaak voor een emotionele en psychologische belasting. De observaties over de verschillende aspecten van het zorgpad voor patiënten met een zeldzame ziekte suggereren verder onderzoek naar het voorzien van een zorgcoördinator of -beheerder om families getroffen door een zeldzame ziekte te helpen met hun medische en niet-medische noden. Een dergelijke zorgcoördinator kan deze families tijdens hun hele zorgpad begeleiden, informatie centraliseren en zorgen voor gelijke toegang tot behandeling, zorg, rechten, terugbetaling en ondersteuning.

Het huidige tekort aan allesomvattende zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte, of aan professionele en permanente opvolging en begeleiding door een zorgcoördinator voor alle aspecten van hun leven, zou kunnen worden aangepakt door verder te onderzoeken of en in welke gevallen het aanstellen van een zorgcoördinator de last van zelfcoördinatie voor zorg en het zorgpad voor families getroffen door een zeldzame ziekte zou verlichten.

Een dergelijke centrale contactpersoon die het zorgpad voor patiënten op een holistische manier bekijkt en de toegang tot en de coördinatie van de zorgnoden vergemakkelijkt om de levenskwaliteit van de families getroffen door een zeldzame ziekte te verbeteren, zou een gelijke toegang tot zorg garanderen voor alle patiënten met een zeldzame ziekte.

INHOUDSTAFEL VAN ILLUSTRATIES

TABELLEN

Tabel 1 - Onderwerpen die in de interviews werden aangesneden 20

Tabel 2 - Gestelde doelen aantal interviewdeelnemers 23

Tabel 3 - Gestelde en bereikte doelstellingen - Werving van zorgverleners 27

Tabel 4- Gestelde en bereikte doelstellingen - Werving van patiënten en naasten 28

Tabel 5- De verdeling van de deelnemers per regio's en ziekte 29

Tabel 6- Voorbeeld van enkele codes 34

Tabel 7- Aantal referenties en deelnemers voor enkele labels (voorbeelden) 36

Tabel 8- Beschreven positieve en negatieve ervaringen op enkele labels (voorbeelden) 37

Tabel 9- Aantal referenties en deelnemers voor enkele labels (voorbeelden), onderscheid tussen doelgroepen 37

Tabel 10 - Aantal **deelnemers** voor enkele labels (voorbeelden), onderscheid tussen **ziekten** (patiënten en naasten) 38

Tabel 11- Aantal deelnemers voor enkele labels (voorbeelden), onderscheid tussen **regio's** 38

Tabel 12- Verdeling van de referenties over de regio's in NVivo 38

Tabel 13- Verdeling van de referenties over de geselecteerde ziekten, patiënten en naasten in NVivo 39

Tabel 14- - Verdeling van de referenties over de doelgroepen in NVivo 39

Tabel 15 - Medische aspecten gecodeerd door middel van interviews met patiënten/naasten en met zorgverleners 42

Tabel 16 - Ervaringen over toegang tot en coördinatie van zorg voor de verschillende categorieën deelnemers 43

Tabel 17 - Toegang tot en coördinatie van zorg besproken door de deelnemers terwijl andere aspecten van het zorgpad worden besproken 44

Tabel 18 - Gedetailleerd overzicht van de toegang tot zorg van patiënten of naasten en zorgverleners 45

Tabel 19 - Samenwerking tussen zorgverleners waargenomen door patiënten/naasten en zorgverleners 51

Tabel 20 - Doorverwijzing volgens patiënten en naasten per ziekte 53

Tabel 21 - Evaluatie van ervaringen over samenwerking tussen verschillende zorgverleners volgens patiënten en naasten 58

Tabel 22 - Aantal patiënten/naasten, zorgverleners en referenties gecodeerd zonder samenwerking 59

Tabel 23 - Zorgverleners die het vaakst werden vermeld door patiënten en naasten tijdens hun ervaring van het diagnose moment (aantal deelnemers) 61

Tabel 24 - Zorgverleners vermeld in het zorgpad voor patiënten, vergelijking tussen ziekten 62

Tabel 25 - Evaluatie van de ervaring met multidisciplinair team volgens patiënten en naasten 66

Tabel 26 - Ervaringen van patiënten of naasten en zorgverleners met zorgpad, richtlijnen of protocol 74

Tabel 27 - Ervaringen met zelfcoördinatie van de zorg in het zorgpad voor patiënten met een zeldzame ziekte 79

Tabel 29 - Gecodeerde categorieën in de interviews met patiënten en hun naasten over al dan niet gekregen informatie 84

Tabel 30 - (Gebrek aan) expertise van zorgverleners gecodeerd in interviews met patiënten/hun naasten en zorgverleners 87

Tabel 31 – Zorgverleners die worden genoemd wanneer patiënten en hun naasten over gebrek aan expertise spreken 88

Tabel 32 - Informatie (niet) gekregen en op welke manier, gecodeerd in interviews met patiënten/hun naasten en zorgverleners 90

Tabel 33 - (Geen) informatie gekregen volgens patiënten en hun naasten tijdens de verschillende perioden van het zorgpad 91

Tabel 34 - Meest gecodeerde actoren in de interviews met patiënten en hun naasten over al dan niet gekregen informatie 91

Tabel 35 - Gecodeerde actoren in de interviews met patiënten en hun naasten over al dan niet gekregen informatie 94

Tabel 36 - Informatiemiddelen gebruikt door de twee belangrijkste informatiebronnen, namelijk zorgverleners en patiëntenverenigingen, interviews met patiënten en hun naasten 98

Tabel 37 - Aantal patiënten en hun naasten die “zelfeducatie” vermelden tijdens het interview..... 99

Tabel 38 - Informatieaspecten gecodeerd in interviews met patiënten/hun naasten en zorgverleners 100

Tabel 39 - Vermelding van “zelfeducatie” door patiënten en hun naasten met betrekking tot de verschillende fasen van het zorgpad 100

Tabel 40 - Aantal deelnemers en gecodeerde referenties voor praktische, financiële en wettelijke aspecten tijdens de interviews van patiënten/hun naasten en zorgverleners 105

Tabel 41 - Evaluatie van de dekking verstrekt door ziekenfondsen door patiënten en hun naasten 107

Tabel 42 - Beperkingen veroorzaakt door de ziekte en het vermogen om te werken 121

Tabel 43 - Percentage van de patiënten en hun naasten dat wonen, mobiliteit en praktische problemen vermeldt tijdens interviews - meest gecodeerde ervaringen 127

Tabel 44 - Aantal referenties voor “afhankelijkheid van mantelzorger”, vergelijking tussen ziekten, interviews van patiënten en hun naasten 131

Tabel 45 - Psychosociale aspecten gecodeerd in interviews met patiënten/hun naasten en zorgverleners 144

Tabel 46 - In de interviews gecodeerde gevoelens 146

Tabel 47 - Meest gecodeerde houdingen en gevoelens gedurende de periode voorafgaand aan de diagnose voor patiënten en hun naasten 147

Tabel 48 - Minimaliseren van gezondheidsklachten en verwijten richting de ouders in de periode voorafgaand aan de diagnose, genoemd door patiënten en hun naasten 149

Tabel 49 - De meest gecodeerde psychologische aspecten tijdens de diagnose door patiënten en hun naasten 150

Tabel 50 - Genetische, congenitale en erfelijke ziekten binnen de acht geselecteerde zeldzame ziekten 153

Tabel 51 - Psychologische aspecten en gevoelens die werden genoemd tijdens het spreken over het perspectief op het leven met de ziekte 160

Tabel 52 - De meest gecodeerde psychologische aspecten wanneer patiënten en hun naasten spreken over sociaal functioneren 163

Tabel 53 - Diverse aspecten met betrekking tot het bewustzijn van de ziekte (patiënten/naasten/ zorgverleners) 167

Tabel 54 - Gecodeerde actoren wanneer patiënten en hun naasten spreken over de ondersteuning die zij (niet) ontvangen en (niet) wensen, aantal deelnemers 170

Tabel 55 - Het aantal patiënten en hun naasten per ziekte, die spreken over de psycholoog 171

Tabel 56 - Ervaringen in verband met een sterke betrokkenheid van de patiënt of een naaste in de behandeling of de zorg, volgens de patiënten of hun naasten 177

Tabel 57 - Rolomkering, zelfeducatie en empowerment van de patiënt volgens de patiënten, hun naasten en zorgverleners 177

Tabel 58 - Codeboek over grensoverschrijdende aspecten 182

Tabel 59 - Aantal patiënten en naasten die locaties vermeldden wanneer ze spraken over de verschillende aspecten 185

Tabel 60 - Percentage patiënten en naasten dat grensoverschrijdende aspecten vermeldt tijdens interviews 188

Tabel 61 - Aantal ervaringen van patiënten of naasten en referenties van zorgverleners over de EMR, ERN, het buitenland en het gebrek aan kennis bij de zorgverlener over de zorgorganisatie in het buitenland 194

FIGUREN

Figuur 1 - Bezoekers EMRaDi-website (www.emradi.eu), statistieken van Google Analytics 25

Figuur 2 - Ingevulde contactformulieren op de EMRaDi-website (www.emradi.eu/nl/contact) waarbij "Ik wil deelnemen aan de studie" is aangevinkt, statistieken van Google Analytics..... 25

Figuur 3 - Verdeling van de referenties voor de verschillende aspecten - vergelijking tussen patiënten/hun naasten en zorgverleners 41

Figuur 4 - Verdeling van de referenties over medische aspecten - vergelijking tussen patiënten of naasten en zorgverleners 42

Figuur 5 - Verdeling van de meest gecodeerde ervaringen (aantal referenties) voor de informatieaspecten tijdens interviews, vergelijking tussen patiënten/hun naasten en zorgverleners. 83

Figuur 6 - Verdeling van de meest gecodeerde ervaringen (aantal referenties) voor de praktische, financiële en wettelijke aspecten tijdens interviews, vergelijking tussen patiënten/hun naasten en zorgverleners 106

Figuur 7 - Verdeling van de meest gecodeerde ervaringen (aantal referenties) met betrekking tot de psychosociale aspecten tijdens de interviews, vergelijking tussen patiënten/hun naasten en zorgverleners 144

Figuur 8 - Percentage deelnemers dat sprak over specifieke gebieden van de grensoverschrijdende aspecten 183

LIJST VAN AFKORTINGEN

AVG	*Algemene verordening gegevensbescherming*
AVIQ	*Agence Wallonne pour une Vie de Qualité*
AWIP	*Agence wallonne pour l'intégration des personnes handicapées*
CAK	*Centraal Administratie Kantoor*
CML	*Chronische myeloïde leukemie*
CPAS	*Centre public d'action sociale*
EMR	*Euregio Maas-Rijn*
ERN	*Europees referentienetwerk*
GOGZ	*Grensoverschrijdende zorg*
LCM	*Landsbond der Christelijke Mutualiteiten*
NVSM	*Nationaal Verbond van Socialistische Mutualiteiten*
OCMW	*Openbaar Centrum voor Maatschappelijk Welzijn*
PKU	*Fenylketonurie*
PV	*Polycythemia vera*
RIZIV	*Rijksinstituut voor Ziekte- en Invaliditeitsverzekering*
SocMut	*Socialistische mutualiteiten*
VAPH	*Vlaams Agentschap voor Personen met een Handicap*
VSB	*Vlaamse sociale bescherming*
VWS	*Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport*
WP	*Werkpakket*
ZV	*Zorgverlener(s)*
ZZ	*Zeldzame ziekte(n)*

BIBLIOGRAFIE

LITERATUUR

Babbie, Earl (2014). The Basics of Social Research (6th ed.). Belmont, California: Wadsworth Cengage.

Krauss, Steven (2005-12-01). "Research Paradigms and Meaning Making: A Primer". The Qualitative Report. 10 (4): 758-770.

Berg, Bruce Lawrence; Lune, Howard (2012). Qualitative Research Methods for the Social Sciences (8th ed.). Boston.

Seidman and Irving (2016). *Interviewing As Qualitative Research: A Guide for Researchers in Education and the Social Sciences*, Teachers College Press.

Hennink, Monique, Hutter, Inge, & Bailey, Ajay. (2011). *Qualitative Research Methods*. London: SAGE.

Seawright, Jason and Gerring, John (2008). Case Selection Techniques in Case Study Research: A Menu of Qualitative and Quantitative Options, *Political Research Quarterly*, 2:61; pp. 294-308.

Atkinson R. & Flint J. (2001). Accessing hidden and hard to reach populations: snowball research strategies, *Social Research Update*, issue 33.

Hsieh, Hsiu-Fang, & Shannon, Sarah E. (2005). Three Approaches to Qualitative Content Analysis. *Qualitative Health Research, 15*(9), 1277-1288. doi: 10.1177/1049732305276687.

Mayring, Philipp. (2000). Qualitative Content Analysis. *Forum: Qualitative Social Research, 1*(2).

WEBSITES EN RAPPORTEN

KCE-rapport over beleidslijnen voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen: https://kce.fgov.be/sites/default/files/atoms/files/d20091027332.pdf

Europese Commissie - Volksgezondheid (2020) “Europese referentienetwerken” https://ec.europa.eu/health/ern_nl

EMRADI-VERSLAGEN EN -DOCUMENTEN

Christopher Schippers, *EMRaDi Project: Explanation of the Selection Process of the eight Rare Diseases to focus on*, Final version 09.07.2018.

Clemens Timo, Loridan Joyce, Noirhomme Clara, Segers Marèl, *Research Protocol: Field analysis of existing rare disease patient pathway in the Euregio Meuse-Rhine (EMR)*, Version 2.0, 21-09-2017.

EMRaDi-project (2020), Eindverslag, Appendix: *Factsheet over zeldzame ziekten: bewustmaking van eerstelijnszorgverleners om mogelijke zeldzame ziekten bij hun patiënten beter op te sporen, voor hun eigen beeldvorming en om patiënten en hun naasten te ondersteunen op het zorgpad*, EMRaDi-project.

Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project.

Universiteit Maastricht (2020), Verslag van de analyse van wettelijke, financiële en terugbetalingsmechanismen voor de behandelingskosten van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR, EMRaDi-project.

APPENDICES

APPENDIX 1 – INTERVIEWGIDS - PATIËNTEN

Versie patiënten en naasten		
Procedure: **1.** Bedank de patiënt voor deelname **2.** Doel uitleggen van het interview (informatiebrief) **3.** Kopie van informatiebrief en toestemmingsformulier overhandigen **4.** Ondertekenen van het toestemmingsformulier **5.** Vraag het akkoord van de deelnemer om het interview op te nemen et leg uit dat de transcriptie geanonimiseerd (geen naam en geboortedatum) gebruikt worden voor verdere analyse, deze transcriptie zal enkel gedeeld worden met collega's die betrokken zijn bij de studie. De transcriptie wordt nadien op gepaste manier gestockeerd. **6.** Uitleggen dat het interview 1 tot 2 uur zal duren, in functie van hoeveel de respondent wenst te delen. Benadruk dat deelnemers op eender welk moment een pauze kunnen vragen.		
Thema	**Vragen**	**Sub-thema's**
Begrip en beschrijving van de ziekte	*Kan u kort de ziekte beschrijven waar u of uw naaste met gediagnosticeerd is en wat zijn de beperkingen die met deze diagnose gepaard gaan?*	• Beschrijving symptomen • Beschrijving beperkingen in dagelijks leven
Moeilijkheden en noden	*Kan u 3 moeilijkheden benoemen die u als patiënt met een zeldzame ziekte bent tegengekomen, welke zijn deze? Heeft u een oplossing gevonden?*	Zeer open, laat patiënt toe ruim te antwoorden. Zeker proberen om de patiënt 3 moeilijkheden te laten identificeren (anders naar volgende vraag)
Indien bovenstaande vragen niet voldoende materiaal opleveren		
Ervaring diagnose	*Kan u heel het pad beschrijven tot u een diagnose kreeg?*	• Duur • Aantal tests • Hoeveel dokters of zorgverstrekkers (welke) • 'onjuiste' diagnoses(gebrek aan kennis verstrekkers) • Doorverwijzing • Second opinion • Contactpersoon / coördinator • Preventie
	Wat veranderde de diagnose voor u? (financieel, status)	Met deze vraag willen we nagaan of de formele diagnose ook bepaalde voordelen inhield voor de patiënt
Behandelingstraject	*Werd het na de diagnose makkelijker voor u om de goede behandeling te krijgen?*	• Toegang tot behandeling • Onjuiste behandeling • Kwaliteit van behandeling • Bestaan van referentiecentrum • Afwijzing door zorgverstrekker • Doorverwijzing naar gespecialiseerde diensten • Follow up • Wachttijd • Terugbetaling • Zorgcoördinatie

		• Eigenaarschap van coördinatie ((samen beslissingen nemen) • Keuze tussen mogelijke opties en behandelingen
	Vervolg, indien relevant: ervaarde u moeilijkheden in de coördinatie van uw zorg gedurende verschillende fasen van uw leven / zorgtraject?	*Zorgcontinuïteit gedurende het opgroeien*
	Kan u ons vertellen welke zorgverstrekkers betrokken zijn in uw (medische) behandeling?	• Coördinatie van verschillende zorgverstrekkers • Contactpersoon
Grensoverschrijdende zorg(noden)	*Is of was het noodzakelijk voor u om de grens over te gaan voor een diagnose of behandeling?*	• Financiële en administratieve moeilijkheden • Praktische moeilijkheden • Linguïstische en culturele moeilijkheden/ verschillen
Informationele noden	*Vond u gemakkelijk informatie over uw ziekte?*	• Bronnen • Patiëntenorganisaties • Zelfhulpgroepen • Voldoende informatie over rechten? • Voldoende informatie over kosten • Genetische implicaties – erfelijkheid
	Hoe verloopt de communicatie met uw zorgverstrekker?	• Up to date over onderzoek • Nieuwe behandelmogelijkheden • Duidelijke& verstaanbare communicatie
	Ziet u op het Europese of nationale niveau initiatieven die de situatie van patiënten met ZZ kunnen verbeteren?	• Plan ZZ • ERN
Emotionele, psychosociale noden	*Is het voor u mogelijk om het sociale leven te leiden dat u wil?*	• Vrije tijd • Indien van toepassing: steun van medestudenten/ collega's
	Wat zijn uw sociale en psychologische noden? *Van wie krijgt u psychologische steun?*	• (begrip) familie, vrienden • zorgverstrekker
Praktische en financiële noden	*Heeft de ziekte een financiële impact op u en uw familie ?*	• Terugbetaling en eigen bijdrage • Status • Financiële gevolgen van de behandeling
	Heeft de ziekte praktische gevolgen in uw woon- werksituatie?	• Aanpassen huis en wagen • Aanpassen werksituatie • Afstanden en reistijd
Gewenste situatie	*Hoe kan uw leven met deze zeldzame ziekte makkelijker gemaakt worden?* *Wat verloopt er reeds op een positieve manier?*	
Slot Nu we uw zorgpad hebben overlopen, wat zou u als de drie belangrijkste momenten in dit zorgpad aanduiden? Bedankt om de tijd vrij te maken en uw ervaring met ons te delen, we appreciëren dit ten zeerste. Heeft u soms nog vragen of is er nog iets dat u wil melden? Bedankt		

APPENDIX 2 – INTERVIEWGIDS - ZORGVERLENERS

Thema	Vragen	Sub-thema's
1. Indruk over eigen rol	• In welke ZZ bent u gespecialiseerd? / met welke ZZ bent u reeds geconfronteerd? • Op welk moment van het zorgpad komt de patiënt met u in aanraking?	
2. Organisatie van zorg Organisatie van zorg coordinatie	• Hoe verloopt de diagnose voor dergelijke ziekte in België? • Kan u ons vertellen welke zorgverstrekkers betrokken zijn bij de behandeling van de patiënten? • Welke zorgverstrekker is het beste geplaatst om de zorg te coördineren? • Wijzigt dit gedurende zorgtransitie momenten?	➢ Diagnose ➢ Coördinatie tussen verstrekkers ➢ (prenatale) genetische test/ terugbetaling/ ➢ beschikbaar ➢ Conventie ➢ Doorverwijzing, expertisecentrum, follow up ➢ Zorg continuïteit
3. Grensoverschrijdende mobiliteit- noden	• Is er voldoende expertise beschikbaar in België/ betrokken regio (of is het noodzakelijk om de grens over te steken)? • Indien grensoverschrijdende mobiliteit noodzakelijk is, is dit dan een eenvoudige procedure voor de patiënten? • Weet u hoe de zorg voor de ZZ georganiseerd wordt in de aangrenzende regio? • Ziet u Europese of nationale initiatieven die de situatie van ZZ patiënten kunnen verbeteren?	➢ Noodzaak grensoverschrijdende zorg ➢ Moeilijkheden grensoverschrijdende mobiliteit ➢ Linguïstische en culturele problemen ➢ Bestaande netwerken ➢ ERN/ Europese en nationale initiatieven
4. Noden op vlak	• Werd u tijdens uw opleiding of beroepsvorming geïnformeerd over zeldzame aandoeningen? • Hoe blijft u uw kennis onderhouden? • Welke zijn de informatiebronnen die u kan aanbieden aan patiënten met zeldzame ziekten zodat zij zichzelf kunnen infomeren? (patiëntenorganisaties)	
5. Eigen noden als zorgverstrekker (ideale situatie)	• Wat zijn uw noden als zorgverstrekker om de patiënten zo goed mogelijk te begeleiden in hun zorgpad? • Indien u in de mogelijkheid was om iets te wijzigen in de organisatie van de zorg voor ZZ, wat zou het dan zijn?	➢ Eigen noden qua informatie ➢ Hoe informeren zij hun patiënten ➢ Nieuw onderzoek/ klinisch onderzoek ➢ Band met patiëntenorganisatie
6. Moeilijkheden en noden- gepercipieerd door de zorgverstrekker	• Bent u zich bewust van administratieve of praktische noden die we nog niet hebben besproken maar die wel een grote last vormen voor de patiënten? • Hoe kan het leven van ZZ patiënten gefaciliteerd worden?	➢ Administratieve, sociale, financiële en praktische noden

APPENDIX 3 – CODEBOEK

	Patients/Relatives		Professionals	
	Participants	References	Participants	References
ALL NODES	62	25176	42	11538
A. WHAT	**62**	**15275**	**42**	**6962**
1. Cross-border aspects	52	511	37	466
A. Comparison with other country or region	26	127	17	109
HCPs have no knowledge of how the care is organised abroad and whether it would be advantageous to send patient abroad	1	2	14	31
B. Deterrents to go abroad for patient	39	130	30	121
Easier to receive care in your country	11	34	1	1
Expertise exists in home country	7	12	13	29
Language barriers	10	21	16	43
No information about right to go abroad	8	22	4	6
No interest because follow-up is good in own country	21	41	7	11
Transport makes care abroad impossible	3	4	0	0
C. Incentives to go abroad for patient	35	246	33	179
CBHC interesting for extremely rare cases	0	0	9	15
Distance not too big	7	23	6	13
Equipment not available in home country or region	2	11	1	1
Expertise abroad	12	70	17	46
Follow-up with specialist abroad in expertise centre	5	34	10	14
Go abroad to find a product out of sale or tastier	3	12	2	4
Good practices abroad	9	39	10	12
Interest for new treatment abroad	11	36	3	6
Language barrier is not a problem	6	12	9	16
Need of several opinions	5	6	6	12
Other patient approach abroad	8	29	5	24
Patient association abroad	9	39	2	2
Patients from other countries come to get advice	1	1	14	35
People from outside the EMR come in residential care in Belgium	0	0	2	2
Private specialised centre abroad	1	6	1	1
Educational reason	2	5	7	20
HCPs cross-borders meetings	2	3	13	37
2. Informational aspects	61	2571	41	951
A. Patient's understanding and knowledge	57	489	21	61
Own expertise necessary for diagnosis or treatment	18	46	3	11
Patient and HCP make a different evaluation of the situation	10	17	3	8
Patient's good understanding of the disease	8	12	7	10
Patient's lack of knowledge or understanding of the disease	18	90	5	6
Prior knowledge about disease (heredity)	13	98	10	14
Role reversal, expert patient	16	46	1	2
Negation of the role of expert patient by HCP	4	7	0	0
Self-education	42	180	6	10
B. Means of information	51	383	37	159
Congress	15	49	17	37
Contact via mail	5	7	5	7
Information session, days, weekends	31	206	12	22
Magazine or information folder	21	47	17	46
Phone or Hotline	12	39	14	18
Through conversation (orally)	20	35	17	29
C. Awareness issues	37	271	30	99
Difficult for patient to explain the disease to others	8	20	0	0
Education and awareness-raising	17	33	21	46
Invisible disease - people don't see it (no understanding)	17	64	4	4

Need for disease to be recognised	7	22	6	13
Need to raise public awareness	15	38	9	17
No awareness	24	94	9	19
D. Information received or not (and how)	61	1278	38	341
Communication with HCP	36	113	25	54
Means of communication with HCP	18	43	11	19
HCP discourages patients to go on internet	6	9	5	5
HCP gives information little by little	12	20	9	14
Information not received	47	436	17	51
Lack of information	32	232	10	27
Lack of information because of lack of diagnosis	3	4	1	2
Information received	58	633	35	151
Informational needs of relatives are not the same for the patient	9	22	6	6
Patient prefers to learn about the disease little by little	13	35	2	2
Personalised approach from HCP, each patient has different needs	7	10	20	58
E. HCPs' (lack of) expertise	37	150	35	291
HCPs accept their lack of knowledge	13	19	16	56
HCPs' expertise and knowledge (of care networks)	6	7	22	151
HCPs' lack of expertise	24	93	17	44
HCPs should accept their lack of knowledge	4	8	4	17
Misinformation by HCP	6	9	0	0
No expertise on specific RD group	5	14	11	23
3. Medical aspects	61	5664	42	3477
A. Diagnosis-related issues	55	777	36	332
a. Minimisation of health issues	27	75	6	13
Minimisation health issues by HCPs	16	33	1	1
Minimisation health issues by relatives	8	13	0	0
Self-minimisation or denial health issues	11	29	6	12
b. How the diagnosis occurred	44	279	31	162
Diagnosis was facilitated through insistence patient or relative	15	31	2	3
Disease difficult to detect because atypical form of the disease	2	6	0	0
Disease found because of complications	4	4	7	12
Disease found because of retardation (physical or mental)	6	13	5	12
Disease found because relative is attained	3	7	4	7
Disease found through biopsy	2	4	1	1
Disease found through blood test	28	78	13	25
Disease found through genetic testing	11	50	19	34
Disease found through neonatal screening	7	17	10	37
Disease found through neurological test	3	6	3	6
Disease found through puncture	6	8	1	1
Disease found through routine testing	5	11	4	10
Suspicion by HCP - visual sign	11	44	8	14
c. Effects of having a diagnosis	20	76	11	14
Deleterious consequences of not having a diagnosis	12	48	5	6
Diagnosis didn't change anything because very late in process and care was already organised	4	9	0	0
Diagnosis does not help because atypical form and no knowledge	2	4	0	0
Diagnosis helped because of labelling on file	2	5	1	1
Diagnosis helped because patient association found	1	1	1	1
Diagnosis helped because you know who to turn to	5	6	5	5
Diagnosis of rare disease do not change anything because nothing for RD patients	3	3	1	1
Misdiagnosis or failures at diagnosis	27	99	8	19
Absence of diagnosis is seen as positive experience	3	6	4	12
HCP didn't detect disease	10	29	2	4

Patients without diagnosis (difficult because no status)	1	1	6	16
Steps towards diagnosis	37	146	17	40
Tests to determine what disease the patient is affected by	29	62	12	33
Tests to determine whether relative is carrier	11	39	8	35
B. Medical description of the disease	60	1443	39	591
Atypical form of the disease	6	24	4	8
Description of the disease	35	191	26	103
Difficult to assess the mental state	2	3	0	0
Expression through other means than language	5	27	0	0
Heredity	32	261	19	94
Lack of understanding specialist in medical description by patient	2	13	0	0
No family history	3	8	1	1
Only health complains that are related to RD	3	5	0	0
Other disease	32	129	27	181
Symptom leading to worry	35	120	14	28
Symptoms	54	626	32	164
Aggression	4	8	3	7
Anxiety crisis	4	29	1	2
Balance issues	5	11	2	2
Bigger lack of vitamin D	1	1	0	0
Concentration problems	9	20	4	7
Constipation	2	4	0	0
Depression	6	8	4	7
Difficulties to ingest food	14	41	4	5
Dyslexia	0	0	1	1
Epilepsy	6	33	7	10
Eyes issues	5	12	1	1
Falls	10	26	2	2
Hard pain	4	6	0	0
Hyperactivity	2	3	1	1
Inability to communicate through language	9	36	3	3
Inward-looking attitudes	2	2	3	3
Language difficulties (choice of words, structure)	5	12	3	3
Loss of use hands	5	19	0	0
Loss of walking ability	12	37	8	30
Low IQ, mental deficiency or cognitive impairment	8	17	12	14
Memory loss	2	6	1	1
Moody, grumpiness, mean (behaviour troubles)	16	96	10	15
Motricity issues	24	79	16	37
Need to ingest a lot of calories	2	8	2	3
Orientation problems	1	2	0	0
Osteoporosis	2	3	3	4
Personality changes	5	18	3	11
Possibility of cognitive troubles	3	4	7	13
Problems in development	8	28	4	20
Pulmonary aspiration	1	1	1	1
Reflux	5	14	0	0
Respiratory problems	9	21	4	10
Scoliosis	6	10	2	2
Shaking	3	16	1	1
Sleep issues	9	28	1	4
Tiredness	19	70	2	2
Urinary incontinence	6	17	2	2
Weight loss	10	34	3	4
Very different symptoms in function of the patients even if same disease	9	36	7	12
C. Coordination and access to care	58	911	42	1574

a. Access to care	36	155	30	188
Access to care	10	24	19	73
Appointment	17	52	12	23
Help to access care	18	41	14	62
No second opinion	2	3	1	1
Second opinion	16	35	13	29
b. Collaboration	43	226	39	582
Case conferences	0	0	1	3
Collaboration between different HCPs	21	44	31	193
Collaboration between first line & expertise centre (advisory function)	4	4	14	57
Collaboration between HCP & patient association	4	10	19	47
Expertise centre refers to HCP first line	0	0	5	15
HCP refers to patient association	10	20	18	33
In-house collaboration expertise centre	0	0	2	6
No collaboration	11	41	15	45
Referral from specialist	14	48	13	31
Referral to another specialist by specialist	20	40	16	60
Referral to genetic centre by GP	1	1	5	7
Referral to social assistant by HCP	0	0	3	11
Referral to specialist by genetic centre	2	3	3	7
Referral to specialist by GP	9	13	17	65
Signal function	2	2	1	2
c. Care coordination	37	167	35	265
All the care is organised in the same place	4	6	12	25
Centre sees almost all the patients affected by the RD	0	0	8	29
Centre with equipment in own country but no access because no answer from centre	1	1	1	2
Choice of an expertise centre after diagnosis	6	26	13	26
Coordination of care	28	71	26	93
Multidisciplinary consultations	9	20	12	36
Multidisciplinary meetings	4	9	13	32
Patient can go specialist directly	3	4	8	12
Patient does not go to expertise centre	7	21	2	5
Some RD have no dedicated expertise centre	3	9	3	5
d. Care coordinator	54	345	30	170
Follow-up of patient at a larger level than medical	5	11	16	52
GP is the main doctor	3	13	5	15
Limitation of the GP	24	71	9	33
Need to make the patient actor of its own treatment	8	54	9	24
No other HCP involved	5	9	2	2
Self-coordination of care	40	164	12	31
Patient decides or changes coordination of care	6	11	4	9
Self-organisation to find the right HCP	9	18	1	3
The specialist is the referent doctor and not the GP	10	23	8	13
e. Transition through life stages or continuation of care	31	195	32	216
Continuation of care - finding a new HCP	23	99	12	28
Life-long relation with HCP	4	5	5	9
Moment of transition (related to care coordination)	15	43	21	48
Needs of professionals on transition between ages	0	0	3	6
Practitioner specialised in RD until 18	11	27	17	58
Transition from childhood to adulthood (related to care coordination)	9	21	18	67
f. Pathway, guidelines or protocol	12	49	32	153
Adherence to international guidelines	0	0	11	29
Existence of guidelines	2	3	16	33
No official pathway	9	26	22	64
Protocol of care	5	20	12	27

D. Treatment or kind of care	61	2025	40	548
Ambulatory versus inpatient care	0	0	1	2
Better life expectancy	1	1	9	12
Care or tool not obtained soon enough	3	7	0	0
Description of how the consultation is organised	14	58	14	27
Equipment and medical devices	26	240	12	42
Companies are making the more money on equipment they can	1	10	0	0
Quality is low	1	2	0	0
Film taken in order to help patient	5	12	0	0
Help of the technology	10	71	2	2
Hospitalisation	17	69	5	10
Importance of environment (light, etc.)	2	3	1	1
Lack of existence of a recognised safe treatment approach	14	29	8	13
Medical follow-up	43	272	31	133
Auto-testing	7	47	1	4
Periodic test or evaluation	22	73	6	12
Polygraph of sleep	3	5	3	5
No access to tobii technology	1	6	1	1
No follow-up	8	33	11	20
No follow-up and deleterious consequences	1	1	6	13
No wish to try new treatment or medicine	4	22	0	0
Non-medical self-care	18	42	5	7
Patient disagree with HCP on treatment etc.	13	50	0	0
Refusal treatment	2	4	2	8
Treatment or care	58	1043	33	261
Care in swimming pool	4	8	0	0
Chirurgical intervention	5	10	6	14
Diet	19	428	14	104
Availability of dietary products	1	3	1	1
Experimental treatment and medicine	7	28	2	2
Food supplement or comfort medicine	4	19	1	2
Gastric tube	7	19	3	5
Paramedical care	10	32	8	11
Relaxation	6	10	0	0
Tomatis	1	3	0	0
Treatment through medicine	47	410	21	97
Importance of routine	8	20	3	13
Interference medicine and diet	5	22	2	7
Possibility to stop treatment or medicine	4	11	3	5
Side effects medicine	23	132	6	15
Unavailability of medicine	6	18	7	15
Wrong treatment or unadapted diet	14	63	5	9
E. Evolution of the disease	53	459	26	176
Deleterious consequences	12	31	9	24
Disease is stationary	4	16	2	4
Disease worsens and more treatment needed	19	75	15	39
Latent disease	2	4	2	7
Medical complications	18	78	9	20
Outlook	36	146	22	49
Patient is aware of the degradations he or she is suffering	9	38	3	4
Stabilisation in treatment or positive evaluation current situation	22	56	7	15
Treatment needs vary according to age and stage disease	5	15	6	14
F. HCP's own needs	12	49	35	**256**
Budgetary constraints	0	0	1	2
Continuing learning	5	8	26	118
HCP's frustration due to less participation of patients	0	0	1	9

HCP's need to keep their power of decision	0	0	5	18
HCP's own organisation of tasks	0	0	12	52
Incentive for HCP	1	1	2	8
Not enough time	6	34	11	25
RD as career opportunity	0	0	1	1
Stress due to the hardness of patients' situation	2	6	2	2
4. Practical, financial and legal aspects	61	3657	41	1110
A. Costs, reimbursement and insurance	60	1803	41	801
a. Administrative issues	43	357	33	263
Administrative difficulties	34	237	24	129
Difficult to get a chair while patient still walks	1	1	2	8
Difficulty with the file in hospital	3	4	2	2
Administrative ease	19	39	8	13
Administrative issues handled by HCP	7	20	20	94
Annual renewal of approval for same medicine or medical food	6	17	4	15
Evaluation for disability allocation or benefit	5	44	5	12
b. Reimbursement and out of pocket money	54	960	39	308
Financial reason to delay care or non-take up care	7	18	2	2
Increase in medical expenses	4	7	1	1
No reimbursement	16	63	12	29
Non take up of rights	6	10	1	1
Own knowledge or professional experience helps to get reimbursement, allocation or information	9	25	1	1
Quality is dependent on the persons you meet (some do a great job and others not)	9	19	13	23
Rights and reimbursements	52	546	36	226
Conditions of reimbursement - administrative procedures	35	208	29	116
Help on getting (information on) reimbursement or allocation	22	94	18	73
Prior authorisation granted to get care abroad	2	3	0	0
Reimbursement travel costs	9	26	4	9
Substantial out of pocket expenses	33	198	7	15
Take up of care no matter the cost	7	24	0	0
Uncertain about reimbursement or out of pocket money	13	50	7	10
Conventions with national health system	6	14	17	106
Facultative insurances	12	42	1	1
Financial and psychosocial challenge of care coordination	18	139	8	20
Fund raising activities	9	17	4	5
High costs (in general, not only out of pocket expenses)	20	61	12	20
Incoherent insurance coverage	19	56	9	46
IZOM	2	13	6	9
Specific status	25	144	7	23
Disabled status	9	33	5	6
Need for a specific status for RD patients with advantages	9	37	0	0
Specific status with majoration of intervention (out of pocket money)	7	18	2	11
B. Work and income	44	661	12	29
Adapted work conditions - full time employed	14	40	2	3
Compensation for work incapacity	12	79	1	1
Difficult for informal caregiver to find a job that is flexible enough	5	17	0	0
Diminished ability to work	21	119	1	2
Informal caregiver cannot accept full time job	5	12	0	0
Informal caregiver does not work anymore	5	14	2	3
Informal caregiver employed by patient	5	33	0	0
Informal caregiver has to quit working without compensation	5	19	1	3
Informal caregiver needs to take days off	6	19	0	0
Loss of income	15	59	2	2

Mother is the one who quits working	8	51	0	0
Need for financial assistance	7	20	3	4
Parental leave to take care of children	4	16	2	2
Part time work with mutual compensation	7	61	0	0
Patient has to stop to work temporarily	2	4	0	0
Patient is able to work	13	63	4	4
Professional consequences of disease	14	35	4	5
C. Housing, mobility and practical issues	54	1025	35	225
Access to hospital (priority needed)	0	0	2	6
Accessibility problems linked to wheelchair	8	34	2	2
Autonomy of the patient	10	21	7	19
Care centres for holidays are expensive and they have little places	2	7	0	0
Care is better organised than it was in the past	18	48	14	35
Care or support to comfort the family	6	21	9	18
Respite centres for informal caregiver to take a break from caring	5	17	5	6
Dependency on informal caregiver	18	88	3	7
Difficult to leave patient in residential centres because patient is unhappy	3	9	0	0
Difficulties to find the right devices and mobility equipment	11	28	3	6
Distance from home	17	37	15	34
Driving	13	49	1	2
Family tries to live as normally as possible	15	40	1	1
Hard to find structures that can welcome poly-handicapped patients	10	43	3	4
House alterations	23	137	5	21
How to organise patient's life if parents or informal caregiver pass away	6	13	0	0
Informal caregiver health issues due to the intensity of the care	4	10	1	4
Medical transport	2	2	0	0
Need to drive patient around	9	61	2	3
No alterations to house	3	5	0	0
No limitations due to the disease	5	10	1	1
Not possible to ask help from relatives	3	4	1	1
Practical burden	34	246	11	27
Transport to day care	4	25	1	2
Trying to keep patient at home	5	11	4	6
Use of baby-sitting services	7	21	1	3
Use of domestic services	18	55	9	23
D. Access to education (nursery and school)	24	168	12	55
Access to nursery and school	17	62	8	13
Difficult because school finishes early	2	3	0	0
Difficult for patient to fit in special school	2	5	2	2
Difficulties at school	1	5	0	0
Difficulties in organising the care when school holidays	2	20	0	0
Help for integration nursery and school	12	42	6	26
Information sessions organised at school	2	3	4	12
School bus available	4	16	0	0
Special school does not offer enough for patient	3	12	2	2
5. Psychological and social support aspects	61	2437	38	334
A. Attitude towards disease	58	991	28	152
Attitude towards heredity	18	93	6	30
Sharing diagnosis with hereditary consequences with children	11	41	4	9
Choice of keeping diagnosis secret	6	39	2	5
Comparison with 'common disease'	11	56	5	7
Comparison with non-sick people	23	67	2	2
Differentiation between sick and healthy children	16	40	1	1
Fear of judgment by employer	4	25	2	3
Need to share experience to help fellow patients	18	66	7	16

Negative attitudes and behaviours	38	186	10	18
Alcohol drug abuse	2	10	2	2
Sense of isolation	23	98	4	8
Stress causing health issues to informal caregiver	3	8	1	2
Suicidal attempt	1	5	1	1
Worry about condition	17	38	3	3
Parental blame	6	16	0	0
Blame on the mother (by HCP)	5	14	0	0
We don't say there is a problem because fear of blame as parents	1	2	0	0
Patient does not want to be confronted with other patients affected	5	21	5	7
Patient empowerment	9	33	12	20
Patient or relative had expected a different diagnosis	4	5	2	2
People ignore or are not at ease with disabled patients	5	15	1	1
Positive attitudes	44	217	6	22
Bravery	6	9	0	0
Positive attitude towards disease	32	86	5	11
Positive experiences caused by the battle against the disease	12	56	3	10
Psychological burden	32	142	11	18
Stigma	3	10	1	1
B. Support (not) received or wished	57	832	31	145
Emotional and psychological needs	25	85	17	43
No wish for support	36	109	6	10
Support received	50	337	21	63
Support received by relative	19	36	4	9
Unmet psychological need or no support received	33	178	8	15
Wish for support	30	87	3	5
C. Social functioning	57	614	14	37
Consequences on social functioning	41	202	11	17
Consequences on travel and holidays	31	133	0	0
Difficulties with family life	10	39	6	16
Patient is very sociable besides disability	5	12	0	0
Solution to limit in social functioning	21	63	4	4
Sport and leisure	35	165	0	0
6. Other topics	55	435	40	624
Cultural or religious influence	3	11	10	36
Differences between regions of the same country	3	10	8	38
Digitalization	3	6	5	28
EMRaDi project	12	34	16	134
Euthanasia	1	4	7	22
Political level	34	133	35	243
Centralisation versus decentralisation	0	0	2	4
ERN	4	6	15	46
Lack of collaboration between patient associations	2	7	0	0
Lack of sufficient infrastructure	0	0	3	8
Lobbying	4	22	1	1
Need for centralisation of care	4	5	7	14
No interest to develop care structures	0	0	1	1
No recognition of informal caregivers	6	31	2	2
Participant has no knowledge of RD political level	7	17	3	5
Pharmaceutical companies business	4	6	5	8
Political decisions need to be based on the field's problems rather than theoretical	2	4	6	18
Statistics	2	15	12	56
No policy taken if no statistics	1	14	1	1
No registries	1	11	8	25
Pregnancy	15	77	16	36

Research	32	150	23	80
Clinical trial	18	111	12	20
Development of medicine	10	24	9	22
Hosting Register	0	0	2	3
Telemedicine	0	0	3	6
Tele-services for emergencies	3	10	1	1
B. WHO	**61**	**3849**	**42**	**1582**
HCPs	60	1611	41	1107
1. Primary HCPs	53	375	36	337
Pharmacist of pharmacy	1	1	3	7
Baby-sitter or live-in nurse	7	18	2	6
GP	33	140	17	80
Medical secretary	1	1	1	1
Nurse	15	48	11	32
Paediatric nurse	5	14	3	40
Paediatrician	22	72	20	79
Social assistant	19	81	23	92
2. Paramedical HCPs	49	396	36	219
Acupuncturist	1	3	0	0
Dietician	11	61	20	69
Occupational therapist	12	27	9	56
Ortho-pedagogist	4	4	0	0
Osteopath	1	2	0	0
Physiotherapist	24	133	22	66
Prothestist	2	2	0	0
Psychologist	32	172	23	97
Psychomotor therapist	1	1	1	1
Speech and language therapist	18	81	19	31
3. Specialists	49	608	36	345
Cardiologist	6	26	9	22
Endocrinologist	4	13	5	20
Eye doctor	7	13	0	0
Gastrointestinal paediatrician	2	6	3	3
Geneticist	9	36	12	55
Haematologist	13	181	5	19
Lung specialist or pneumologist	1	5	5	10
Metabolic specialist	6	34	8	75
Neurologist	21	152	25	101
Neuro-psychiatrist	0	0	1	3
Orthopaedic surgeon	7	22	8	18
Psychiatrist	7	22	8	13
Revalidation specialist	6	24	5	10
Specialist (not specified)	26	123	15	45
Coordinator of care	20	72	27	56
Multidisciplinary team	30	160	28	150
Company or work doctor	2	7	1	1
Employee from (local or regional) government	3	5	2	2
Employee from CPAS or OCMW	1	1	1	1
Fellow patient	47	275	12	29
Foundations	9	27	5	10
Friend	17	36	1	1
Health insurers	52	514	25	133
Coverage provided by health insurers	45	333	16	80
Services provided by health insurers	27	163	11	41
Informal caregiver	15	72	2	2
Internet or TV	38	125	21	52
Local or regional government	31	274	17	62

Coverage provided by local or regional government allocation or reimbursement	27	251	16	60
Services provided by local or regional government	7	16	1	1
Online community	31	89	3	3
Patient association	49	485	30	108
Lack of patient associations	9	26	1	3
Membership of patient association	22	185	1	3
RIZIV INAMI NIHDI equivalent	0	0	6	8
Society	11	41	5	10
Spouse or relative	47	287	20	53
C. WHERE	**60**	**1913**	**42**	**1450**
1. Location	57	1084	41	733
Counselling services	5	8	1	2
Counselling services for disabled adults	1	2	1	1
Counselling services for families with young disabled children	4	14	3	9
Day centre	13	86	3	4
Diagnostic centre	3	13	2	13
Expertise centre	33	341	30	246
Genetic centre	2	18	10	22
Group homes	3	20	3	6
Home	15	47	12	34
Hospital that is nor expertise centre nor university hospital	27	128	12	51
Private centre	6	22	4	9
Psychiatric centre	2	13	2	6
Rehabilitation centre	8	39	7	25
Residential centre	9	49	11	42
Special school	14	110	10	22
University hospital or satellite	35	174	25	241
University hospital outpatient centre	0	0	1	1
2. Country	51	583	39	634
Abroad or international	34	183	25	112
EMR	37	284	35	395
Other city in own country	25	116	27	127
Location of care	26	212	14	64
Location of stay	6	34	7	19
D. WHEN	**57**	**1087**	**36**	**379**
Stages of the disease	57	912	36	316
Age of onset	16	28	10	20
Diagnosis experience	24	107	22	64
Early stage	53	400	29	156
Pre-diagnosis period	42	350	16	37
Transition from childhood to adulthood (not related to care coordination)	8	27	16	39
Delay	9	20	2	2
Long-time waiting	24	79	12	27
Waiting time	27	76	15	34
E. HOW MANY	**45**	**285**	**26**	**80**
Frequency visits	28	141	21	58
Numerous HCP	27	103	6	13
Numerous visits	13	41	6	9
F. HOW	**61**	**1802**	**38**	**409**
Feelings	59	756	28	156
Acceptance	19	46	4	9
Anger	31	113	8	16
Frustration	30	108	8	16
Denial	14	38	4	11
Fear	46	190	23	68

Anxiety	5	7	2	3
Mistrust	13	29	4	8
Stress	22	43	2	3
Uncertainty	23	50	11	21
Hard to handle	47	216	12	28
Hope	16	38	6	6
Relief	12	19	0	0
Sadness	22	56	7	11
Depressed	6	14	1	2
Hopelessness	7	8	1	1
Sorrow	7	10	5	7
Shame	13	26	2	2
Embarrassment	7	13	1	1
Guilt towards other children	6	13	0	0
Shock	11	14	2	5
Negative experience	52	472	28	166
Not advanced enough	16	43	4	8
Positive experience	56	531	28	79
G. Specific experiences	**45**	**379**	**34**	**156**
Difficult for Walloon patients to communicate with Flemish associations	2	10	0	0
Difficult to refer patients to the right institutions because often not enough space	0	0	3	11
Difficulties for HCP to identify how to improve patients needs	0	0	4	7
Difficulties to get appointment with orthoptist (eye doctor for disabled ppl)	1	4	0	0
Direct contact that eased to get an appointment	5	10	5	8
Family feels like they are obliged to provide all the care themselves	5	8	3	6
GP has to sign papers but he is not the referent doctor, specialist is	2	6	0	0
HCP does not think about RD but symptoms	2	3	2	6
HCP have child affected by a RD	2	9	1	2
Hope that treatment will be found	11	33	3	3
If problem, emergency visit rather than GP	5	11	1	1
Important to be able to take a step back from the information found	2	4	4	5
Impression that (another) patient or family is taking the situation too seriously	6	24	0	0
Influence of socio-economic status (harder for deprived patients)	12	34	6	10
Informative guide to help with shopping and diet	1	9	1	2
Lack of effort to improve patients' lives from society and HCP	7	17	3	3
Medical secret prohibit fellow patients to meet	3	5	0	0
Need for more liaison nurses or coordinator of care	14	37	14	33
Not enough put in place for early stages of the disease	5	12	3	4
Patient association is too global	2	2	2	7
Patient does not know if it is the disease or the age	5	40	1	1
Patient or HCP doesn't evaluate RD as rare	2	12	1	4
RD patients needs are the same than chronic patients	1	1	5	11
Relative affected by the same disease	8	57	5	6
Research financed by patient association	0	0	2	9
Several appointments on the same day to facilitate patient life	3	8	4	5
Some insurers send patients abroad and other not	1	1	2	3
Special measure taken to protect patient (psychiatric centres)	1	3	3	9
Specials shops for PKU patients	7	19	0	0
H. Catch phrases and recommendations	**48**	**586**	**38**	**520**
Catch phrase	28	268	32	246
Implicit recommendation on amelioration of diagnosis	9	11	10	24
Recommendation or way of amelioration	45	307	35	250
Standardized pathways	4	7	7	23