



VERSLAG VAN WORK PACKAGE 1

WP1.1 RAPPORT OVER DE NODEN EN DE VRAAG VAN PATIËNTEN

Leidende partner van de Work Package	Universiteit van Maastricht
WP nr. en titel	WP1 Evaluatie van vraag en aanbod op het gebied van zeldzame ziekten in de EMR
Activiteitnr. en titel	A1.1 Behoeften en vraag van EMR-patiënten met een zeldzame ziekte en van sociale en gezondheidswerkers
Verspreidingsniveau (publiek-andere (nader te bepalen))	publiek
Leveringsdatum	28 juni 2019
Status	finale
Taal waarin het verslag beschikbaar is	ENG, FR, DU, NL



lead partner



With the support of



INHOUDSOPGAVE

Lijst van auteurs	3
Projectbeschrijving.....	4
Juridische kwesties.....	4
Synopsis	5
1 Inleiding.....	6
2 Methoden	6
2.1 Selectie van papers	6
2.2 Data-analyse	7
3 Resultaten	7
3.1 Kenmerken van de opgenomen studies	8
3.2 Behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte	8
3.2.1 Diagnose.....	8
3.2.2 Informatie en begrip	14
3.2.3 Medische zorg en psychosociale bijstand	14
4 Bespreking en conclusies	17
5 Bronnen.....	18

LIJST VAN AUTEURS

Naam/Voornaam	Naam van instituut	Contact-e-mailadres
Hoofdauteur(s)		
Rok Hrzic	Universiteit van Maastricht	r.hrzic@maastrichtuniversity.nl
Co-auteur(s)		
Timo Clemens	Universiteit van Maastricht	timo.clemens@maastrichtuniversity.nl
Peter Schröder-Bäck	Universiteit van Maastricht	peter.schroder@maastrichtuniversity.nl
Helmut Brand	Universiteit van Maastricht	helmut.brand@maastrichtuniversity.nl

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

Het Interreg V-A Euregio Maas Rijn(EMR) programma investeert bijna 100 miljoen in de ontwikkeling van dit Interreg-gebied in de periode tot 2020. Het gebied strekt zich uit van Leuven in het westen tot de grenzen van Keulen in het oosten, en loopt van Eindhoven helemaal tot aan de grenzen van Luxemburg. Meer dan 5.5 miljoen mensen wonen in deze grensoverschrijdende regio, waar het beste van drie landen samenkomt in een echte Europese samenleving.

Met deze investering van EU-fondsen in de Interreg-projecten van regionale projectpartners, investeert de EU direct in de economische ontwikkeling, innovatie, territoriale ontwikkeling en de sociale inclusie en onderwijs in dit gebied.

Met de steun van



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 geeft vorm aan een **grensoverschrijdende samenwerking** tussen ziekenfondsen, universitaire ziekenhuizen, patiëntenorganisaties en een universiteit in de Euregio Maas-Rijn. Het maakt 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 de zeldzame ziekten. Dit EMRaDi-project is innovatief te noemen, in de zin dat het een patiëntgericht en sectoroverschrijdend project is. Tot het consortium van partners behoren grote gezondheidsactoren die patiënten met een zeldzame ziekte en hun familie ondersteunen in het dagelijkse zorgpad van een patiënt met een zeldzame ziekte.

Via de **activiteiten van het project** wil het EMRaDi-project graag

- transparantie van behoeften¹ en aanbod/beschikbaarheid van diensten op het gebied van zeldzame ziekten in de EMR verhogen;
- EMR-modellen voor *zeldzame ziekten zorgpaden* ontwikkelen om patiëntgerichte aanbevelingen uit te werken, in synergie met nationale en Europese ontwikkelingen;
- het netwerk van zorgverleners, zorgverzekeraars en patiëntenorganisaties verbeteren en het (publieke) bewustzijn rond zeldzame ziekten aanscherpen.

De algemene langetermijndoelstelling bestaat erin **de levenskwaliteit van de betrokken patiënten met zeldzame ziekten te verbeteren**.

www.emradi.eu

JURIDISCHE KWESTIES

De in dit verslag gebruikte methodologie vormt geen bedreiging voor de individuele gezondheid of privacy. Een formele bio-ethische evaluatie werd daarom ook niet nodig geacht naar Nederlands recht (Wmo).

¹ In dit document kan ook ‘nood’ in plaats van ‘behoefte’ gelezen worden.

SYNOPSIS

Zeldzame ziekten zijn een belangrijke bron van ziektelast voor gezondheidszorgstelsels in de Europese Unie en over heel de wereld. Ondanks dat er uiteenlopende ziekteprocessen voorkomen die een erg persoonlijke aanpak vereisen op vlak van diagnose, behandeling en bijstand, zijn er ook belangrijke gemeenschappelijke kenmerken te onderscheiden bij de ervaring die patiënten hebben met zeldzame ziekten, zeker in vergelijking met meer voorkomende ziekten. Een essentiële vraag is of er gemeenschappelijke behoeften van patiënten zijn in het spectrum van zeldzame ziekten, en of er primaire domeinen van die behoeften kunnen worden geïdentificeerd. Om deze taak te volbrengen, werden er een systematisch literatuuronderzoek en een thematische analyse uitgevoerd in het kader van het EMRaDi-project. Het literatuuronderzoek heeft 37 relevante databronnen geïdentificeerd, waaronder studies, artikelen en verslagen van patiëntenorganisaties. De thematische analyse onthulde drie sleuteldomeinen inzake behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte: (1) diagnose, (2) informatie en begrip, (3) medische zorg en psychosociale begeleiding. Voor zover wij weten is deze studie de eerste poging tot nauwkeurige synthese van de literatuur over de behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte in zijn geheel, en biedt ze een empirisch kader voor toekomstig onderzoek naar patiënttevredenheid en de ontwikkeling van gezondheidszorg en sociale diensten die patiënten met een zeldzame ziekte helpen.

1 INLEIDING

In de Europese Unie wordt een ziekte als zeldzaam beschouwd wanneer (minder dan) 5 op 10.000 mensen erdoor worden getroffen, wat betekent dat er ongeveer 5-8.000 verschillende zeldzame ziekten zijn die 6-8% van de bevolking treffen [1]. Het EMRaDi-project ging van start in 2016 en omvat partners die de belangrijkste stakeholders zijn (ziekenhuizen, ziekenfondsen, patiëntenorganisaties en onderzoeksinstituten) binnen de Euregio Maas-Rijn: in delen van België, Duitsland en Nederland. Het doel van het project is om ons begrip van de interactie tussen patiënten met zeldzame ziekten en gezondheidsdiensten te verbeteren en om de impact van grensoverschrijdende zorg in dit kader in beeld te brengen. Het ultieme doel is het verbeteren van de zorgverlening die patiënten nodig hebben in termen van toegankelijkheid, kwaliteit en doeltreffendheid [2]. Work package 1 van EMRaDi focust enerzijds op het krijgen van inzicht in de behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte en anderzijds op hoe zij gebruikmaken van gezondheidszorg.

Aangezien een compleet overzicht van de behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte nuttig kan zijn voor toekomstig onderzoek door kritische behoeftedomeinen en verwante lacunes in de huidige dienstverlening te identificeren, om de stakeholders in de EMR te steunen bij het besteden van meer aandacht aan patiënten met een zeldzame ziekte, en om opeenvolgende activiteiten in het EMRaDi-project te ondersteunen, werd er een thematische analyse van de literatuur uitgevoerd. Het doel was om primaire dimensies van zo specifiek mogelijke zorggerelateerde behoeften te identificeren, om zo een empirisch kader te bieden dat nuttig is voor toekomstige beoordeling en ontwikkeling van gezondheidsdiensten voor zeldzame ziekten in de regio en elders.

2 METHODEN

2.1 SELECTIE VAN PAPERS

Er werd een elektronische zoekopdracht uitgevoerd in de databases CINAHL (EBSCO), PsychINFO (EBSCO), EMBASE (OVID) en MEDLINE (OVID), waarbij gebruik werd gemaakt van de volgende trefwoordstrategie:

1. zeldzame ziekten (en synoniemen in Mesh)
2. patiënten (als belanghebbende stakeholders)
3. Behoeft* OF ervaring* OF uitdaging* OF last*
4. #1 EN (#2 ADJ6 #3)

De waarde van de aangrenzende operator werd empirisch bepaald, om zo documenten uit te sluiten waarin de tweede en derde zoekterm in dezelfde zin voorkomen.

Er werd enkel gekeken naar Engelse zoekresultaten en er werd geen tijdsbeperking toegepast. De zoekopdrachten in de database werden uitgevoerd op 23 augustus 2017.

De titels en de abstracts van de geïdentificeerde artikelen werden gescreend door middel van het volgende inclusiecriterium: elke studie, elk verslag, of elk ander document met een beschrijving van de behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte vanuit het perspectief van de patiënten zelf. Studies en documenten die uitsluitend focusten op een beschrijving van de zeldzame ziekte zelf, de epidemiologie, pathofysiologie, klinische manifestaties, behandelingsmogelijkheden, kosten en economische aspecten van de behandeling werden uitgesloten. Ook documenten die uitsluitend focusten op gezondheidsbeleid of op zorgorganisatorische kwesties in verband met zeldzame ziekten, zonder daarbij te verslaan over hoe deze verband houden met expliciete behoeften van patiënten met zeldzame ziekten, worden uitgesloten. De volledige tekst van de relevante artikelen werd gecontroleerd en er werd een finale selectie gemaakt op basis van dezelfde criteria.

2.2 DATA-ANALYSE

Omdat de geïdentificeerde literatuurbronnen een heel heterogene set onderzoeksvragen en -methoden bevatten, werd voor de data-analyse de thematische analyseprocedure gebruikt die door Thomas en Harden werd uitgewerkt [3]. Nadat de relevante artikelen werden geïdentificeerd, werd de volledige tekst gecodeerd, waarbij gezocht werd naar verklaring over uitdrukkelijke behoeften van patiënten, negatieve ervaringen die mogelijk in aanmerking komen voor interventies door een gezondheidssysteem, en verwante topics. De codes werden inductief gegenereerd en evolueerden naarmate er meer literatuur werd verwerkt, wat leidde tot de tweede stap van een identificatie van bredere domeinen inzake behoeften en ervaringen die door de patiënten werden beschreven (descriptieve thema's) [Figuur 2]. Tijdens de laatste stap worden die bredere domeinen geïnterpreteerd als behorende tot domeinen van behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte (analytische thema's). De betreffende domeinen worden opgelijst en in detail besproken onder de sectie *Resultaten*.

3 RESULTATEN

De zoekopdracht bracht 198 records aan het licht, met daarbovenop nog eens 54 mogelijk interessante records die gevonden werden door manueel naar bronnen te zoeken. Het aantal bronnen dat gevonden werd door manueel opzoekwerk is relatief hoog omdat de literatuur het woord “patiënt” niet altijd consequent gebruikt als er verwezen wordt naar specifieke categorieën van patiënten (bv. moeders, families, etc.), en de woordgroep “zeldzame ziekten” niet consequent wordt gebruikt wanneer er gedetailleerde informatie over specifieke zeldzame ziekten wordt gegeven. Ook doordat er veel grijze literatuur² bestaat, ligt dit aantal hoog. Tot slot werden er 37 documenten aan de finale selectie toegevoegd die werden gebruikt om de thematische analyse te maken [Figuur 1].

² Documenten die niet formeel worden uitgegeven.

3.1 KENMERKEN VAN DE OPGENOMEN STUDIES

Van alle documenten is er slechts één dat niet na het jaar 2000 werd gepubliceerd en werd meer dan de helft van de documenten na 2010 gepubliceerd. Er is sprake van een diverse geografische spreiding, waarbij ongeveer de helft van de records afkomstig zijn van afzonderlijke Europese landen of de Europese unie als geheel vertegenwoordigen, terwijl de overige records afkomstig zijn uit de Verenigde Staten, Australië of uit andere landen. De meest gebruikte methoden waren uiteraard kwalitatief van aard, hetzij interviews met patiënten met een zeldzame ziekte of met hun verzorgers, focusgroepen, of narratieve of inhoudelijke analyses. Er werden echter enquêtes gebruikt bij bijna alle studies waarbij grotere geografische regio's betrokken waren. Ten slotte waren er een groot aantal verschillende ziekten opgenomen, waarbij iets meer dan de helft van de records meer dan één zeldzame ziekte bestudeerden. Voor een meer gedetailleerde weergave van de opgenomen records, zie Tabel 1.

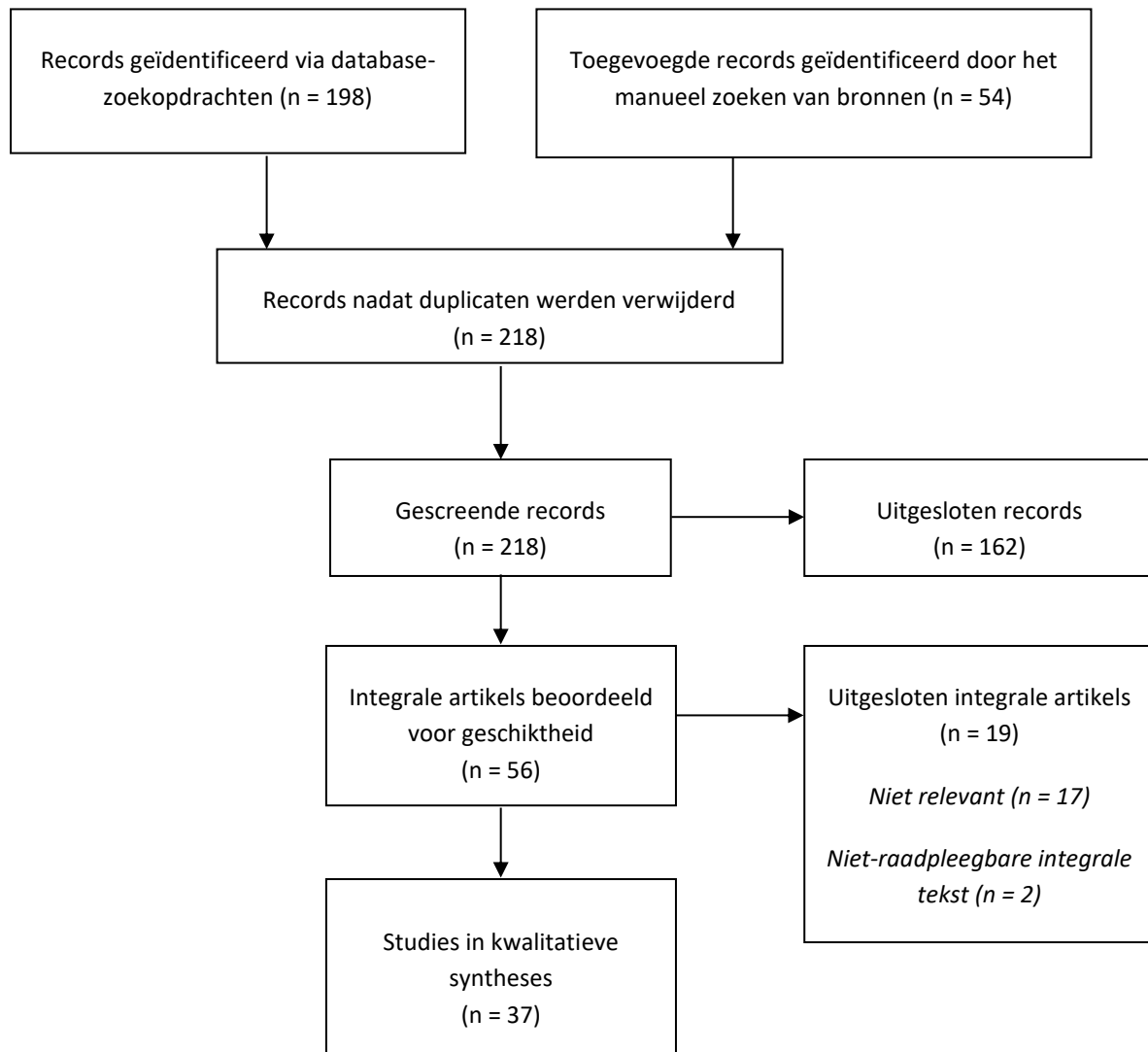
3.2 BEHOEFTE VAN PATIËNTEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE

Figuur 2 (pagina 14) geeft een samenvatting van het specifieke ervaringsproces van patiënten met een zeldzame ziekte die specifieke behoeften hebben, van hun eigenschappen en de belangrijkste stakeholders die door een dienst kunnen worden benaderd. De behoeften werden gecategoriseerd in drie dimensies: (1) diagnose, (2) informatie en begrip, (3) zorg en ondersteuning, waarbij de laatste betrekking heeft op fysieke, psychologische en sociale aspecten.

3.2.1 DIAGNOSE

Het opmerkelijkste aspect bij zeldzame ziekten volgens de onderzochte literatuur blijkt de moeilijke periode tussen de opkomst van de symptomen en de medische uitleg in de vorm van een diagnose (als die überhaupt plaatsvindt). Tijdens die periode worden patiënten aan heel wat moeilijkheden blootgesteld, waaronder een bagatellisering of verloochening van de gezondheidsproblemen [4-7], intens psychologisch leed waaronder gevoelens van verwarring, angst en frustratie [5, 7, 8], en het veelvuldig ontbreken van diagnoses of foutieve diagnoses [5-7, 9-12]. Zo een “*odyssee*”, die vaak vele jaren duurt en talrijke consultaties met verschillende medische specialisten inhoudt [5, 6, 9-19], leidt ook tot een uitgestelde behandeling [6, 14, 20, 21], met vaak permanente schadelijke gevolgen voor het welzijn van de patiënt [6, 9, 11, 20, 21].

Uit een Franse studie bleek dat de patiënten het oponthoud niet zo erg vonden, zolang ze maar serieus werden genomen, zorgvuldig werden behandeld, en de artsen eerlijk waren over hun tekortkomingen [18]. Andere studies zijn het eens over het belang van een meetmethode om de diagnoses mee te delen [13, 28].



Figuur 1 PRISMA-diagram van het verloop van geïdentificeerde records

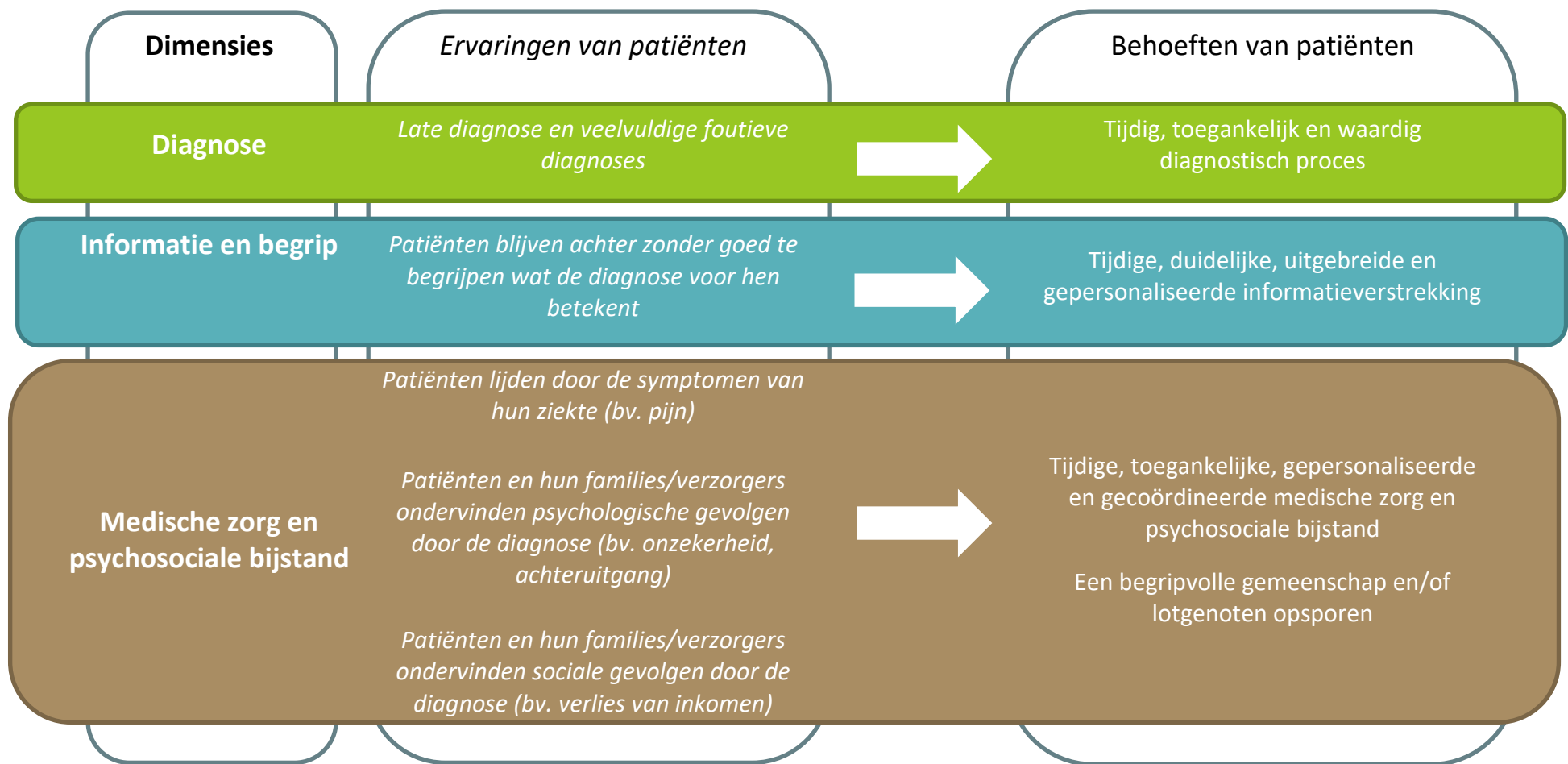
Tabel 1. Kenmerken van de opgenomen studies

Studie	Land	Methodologie	Besproken ziekten	Vermelde behoeften / thema's
Christensen et al. [5]	VS	Interviews	Hermansky–Pudlak Syndroom	Diagnose, deskundige patiënt, gemeenschap
Garau [17]	VK	Eerste persoon verteller	Leiomyosarcoom	Diagnose, toegang tot informatie, toegang tot behandeling
Garrino et al. [8]	Italië	Interviews	Diverse	Diagnose, toegang tot behandeling, toegang tot informatie, bijstand bij dagdagelijkse activiteiten, arbeidsongeschiktheid, gemeenschap, onafhankelijkheid
Hutchinson [22]	VS	Narratieve evaluatie	Haarcelleukemie	Gemeenschap, psychosociale bijstand, deskundige patiënt, toegang tot informatie, toegang tot behandeling
Kesselheim et al. [6]	VS	Focusgroepen	Diverse	Diagnose, toegang tot behandeling, toegang tot informatie, deskundige patiënt, financiële bijstand, psychosociale bijstand
Wagland et al. [23]	Australië	Interviews	Multiple myeloma	Isolatie – toegang tot informatie, gemeenschap
Walker [24]	Online / VS	Inhoudelijke analyse	Zeldzame vasculaire ziekten	Toegang tot informatie, gemeenschap, toegang tot behandeling
Caputo [25]	Italië	Inhoudsanalyse	Diverse	Toegang tot behandeling, bijstand bij dagdagelijkse activiteiten, psychosociale bijstand
Walker [26]	Online / VS	Inhoudsanalyse	Thoracic-outlet syndroom	Gemeenschap, toegang tot informatie
Znidar et al. [27]	EU	Enquête	Ziekte van Gaucher	Toegang tot behandeling, gemeenschap, toegang tot informatie, psychosociale bijstand
Anderson et al. [13]	Australië	Enquête	Diverse	Diagnose, psychosociale bijstand, financiële bijstand, toegang tot behandeling
Grut & Kvam [28]	Noorwegen	Interviews	Diverse	Deskundige patiënt, gebrek aan kennis, toegang tot informatie, toegang tot behandeling
Budych et al. [29]	Duitsland	Interviews	Diverse	Deskundige patiënt, gebrek aan kennis, toegang tot informatie
Weng et al. [14]	Taiwan	Interviews	Syndroom van Russell-Silver	Psychosociale bijstand, diagnose, gebrek aan kennis, toegang tot informatie, financiële bijstand
Gahl & Tifft [7]	VK	Verhandeling	Diverse	Diagnose, organisatie van de zorg, psychosociale bijstand
Gunderssen [30]	Noorwegen	Interviews	Diverse	Toegang tot informatie, gebrek aan kennis, diagnose, gemeenschap

Kelly & Dowling [31]	Ierland	Interviews	Multiple myeloma	Toegang tot informatie, gemeenschap, psychosociale bijstand
Molassiotis et al. [32]	VK	Interviews	Multiple myeloma	Onafhankelijkheid, toegang tot informatie, psychosociale bijstand
Molassiotis et al. [33]	VK	Enquête	Multiple myeloma	Financiële bijstand, psychosociale bijstand, toegang tot informatie,
Berglund et al. [4]	Zweden	Enquête/narratief	Syndroom van Ehlers-Danlos	Aandacht/waardigheid, deskundige patiënt, gebrek aan kennis
Jaffe et al. [15]	Australië	Verhandeling	Diverse	Diagnose, gebrek aan kennis, toegang tot behandeling, psychosociale bijstand
Kole & Faurisson [9]	EU	Enquête	Diverse	Gebrek aan kennis, diagnose, toegang tot behandeling, toegang tot informatie, psychosociale bijstand, financiële bijstand
Limb et al. [10]	VK	Enquête	Diverse	Toegang tot onderzoek, toegang tot informatie, diagnose, gebrek aan kennis, toegang tot behandeling, psychosociale bijstand, organisatie van de zorg, financiële bijstand
Packman et al. [34]	VS	Interviews	Ziekte van Gaucher	Financiële bijstand, psychosociale bijstand, diagnose, toegang tot informatie, gebrek aan kennis, toegang tot behandeling, coördinatie van de zorg
Henderson et al. [35]	VS	Interviews	Ziekte van Niemann-Pick, type B	Psychosociale bijstand, gemeenschap, toegang tot informatie, toegang tot behandeling
Huyard [18]	Frankrijk	Interviews	Diverse	Diagnose, aandacht/waardigheid, toegang tot informatie, toegang tot behandeling, gemeenschap
Kole & Faurisson [11]	EU	Enquête	Diverse	Diagnose toegang tot behandeling, gebrek aan kennis, psychosociale bijstand, deskundige patiënt, financiële bijstand, aandacht/waardigheid, toegang tot informatie, coördinatie van de zorg, toegang tot onderzoek
Schieppati et al. [16]	EU	Verhandeling	Diverse	Diagnose, financiële bijstand, toegang tot zorg, coördinatie van de zorg, sociale bijstand
Witham et al. [36]	VK	Interviews	Pseudomyxoma peritonei	Gebrek aan kennis, diagnose, toegang tot zorg, toegang tot informatie, deskundige patiënt, coördinatie van de zorg, psychosociale bijstand, onafhankelijkheid, gemeenschap
Zurynski et al. [20]	Australië	Literatuurevaluatie	Diverse	Toegang tot zorg, gemeenschap, psychosociale bijstand, diagnose, financiële bijstand, gebrek aan kennis
Coulson et al. [37]	VK/Internet	Inhoudelijke analyse	Ziekte van Huntington	Toegang tot informatie, gemeenschap, psychosociale bijstand

Griffiths et al. [38]	VK	Interviews	Zeldzame kankers	Psychosociale bijstand, toegang tot zorg, coördinatie van de zorg
McAllister et al. [39]	VK	Focusgroepen	Diverse	Diagnose, coördinatie van de zorg, toegang tot zorg, gebrek aan kennis
Dyke & Leonard [21]	Australië	Enquête	Syndroom van Rett	Financiële bijstand, diagnose, aandacht/waardigheid, toegang tot informatie, gebrek aan kennis, coördinatie van de zorg, psychosociale bijstand
Petersen [40]	VK	Interviews	Diverse	Diagnose, onafhankelijkheid, toegang tot informatie, deskundige patiënt, gemeenschap
EURORDIS [12]	EU	Enquête	Diverse	Diagnose, toegang tot informatie, toegang tot zorg, psychosociale en financiële bijstand
Groft [19]	VS	Verhandeling	Diverse	Diagnose, financiële bijstand, toegang tot zorg, toegang tot informatie, psychosociale bijstand, toegang tot onderzoek

Gebruikte afkortingen: EU, Europese Unie, VK; Verenigd Koninkrijk van Groot-Brittannië en Noord-Ierland; VS, Verenigde Staten van Amerika.



Figuur 2 Dimensies van de behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte als een proces

3.2.2 INFORMATIE EN BEGRIP

Een tweede belangrijke behoefte van patiënten met een zeldzame ziekte is de behoefte om de diagnose die ze krijgen, te begrijpen. In verschillende studies hebben patiënten aangegeven dat wanneer de diagnose wordt meegedeeld, ze verwachten dat ze een goede en duidelijke uitleg krijgen over wat de diagnose inhoudt voor hun gezondheid, hun leven, en dat ze duidelijke informatie krijgen over waar ze zich toe kunnen wenden voor behandeling en andere bijstand [6, 10, 12, 17-21, 35, 36, 40]. De studies geven ook aan dat die behoefte aan informatie vaak een onvervulde behoefte is, aangezien de artsen niet over voldoende kennis beschikken om volledige toelichting te verschaffen, [6, 7, 9, 11, 14, 20, 28, 36], hetgeen op zijn beurt vermoed werd als een gevolg van een algemeen gebrek aan begrip van deze ziekten [9, 11, 19, 20, 36].

Daarom wenden patiënten zich vaak tot alternatieve informatiebronnen om zichzelf te informeren, zoals het internet of medepatiënten in patiëntenorganisaties. Zeker in het geval van het laatste is er een rijke verzameling onderzoek over online groepen patiënten met zeldzame ziekten en over de meest besproken topics. Die studies zijn het namelijk eens dat groepen met patiënten met zeldzame ziekten, in tegenstelling tot online groepen met patiënten met veel voorkomende ziekten, meer focussen op informatie-uitwisseling omtrent emotionele bijstand [24-26, 30, 37]. Evenzo werd informatieverbreiding geïdentificeerd als een sleutelfunctie van patiëntenorganisaties [27].

Dergelijk autodidactisch vormingsproces zorgt er vaak voor dat de patiënten een aanzienlijke mate van kennis ontwikkelen omtrent hun ziekte, met als gevolg dat ze vaak meer weten dan de meeste gezondheidswerkers die ze ontmoeten. Dit fenomeen van de deskundige patiënt stelt de patiënt voor verdere uitdagingen, aangezien deze rolwisseling ongewoon (en ongemakkelijk) is voor zowel patiënten als gezondheidswerkers [28, 29], en bezorgt de patiënt een extra last, omdat ze zichzelf nu moeten informeren en verdedigen zonder al te veel bijstand [5, 6, 11, 40]. De patiënten gaven aan dat wanneer ze die kennis niet hadden, ze menen dat ze nooit zouden zijn gekomen tot de diagnose of de juiste behandeling voor de ziekte [5, 10, 11, 40].

3.2.3 MEDISCHE ZORG EN PSYCHOSOCIALE BIJSTAND

3.2.3.1 FYSISCHE BEHOEFTE EN TOEGANG TOT VEILIGE GEZONDHEIDSZORG

In termen van toegang tot zorg en bijstand voor hun fysische behoeften, krijgen patiënten en hun verzorgers te maken met talrijke obstakels bij het verkrijgen van kwalitatief goede zorg voor hun zeldzame ziekte. Allereerst, het gebrek aan informatie over de behandeling bij de patiënt werd beschreven in het deel hierboven en zal daarom niet verder worden behandeld. Ten tweede is er een tekort aan bestaande erkende veilige behandelingsmethoden. Hoewel dit een schijnbaar duidelijk en helaas een courant obstakel is voor het effectief behandelen van zeldzame ziekten [9], geeft de literatuur een genuanceerder beeld van dit obstakel. Het relatief gebrek aan wetenschappelijke aandacht voor onderzoek naar zeldzame ziekten en het ontwikkelen van geneesmiddelen voor de behandeling zijn volgens velen een belangrijke oorzaak voor dit obstakel en worden vaak aangeduid als politieke en organisatorische uitdagingen [9-11, 15, 16, 19, 20, 27]. Deze worden echter buiten het

kader van deze beoordeling beschouwd en zullen niet verder worden behandeld. Mogelijk verrassend, waren patiënten in een bepaalde studie niet in het bijzonder bezorgd om het gebrek aan genezing, maar vroegen zij eerder dat de maatschappij en gezondheidswerkers een gemeente inspanning leveren om hun levens te verbeteren [18].

Een ander beschreven scenario is de aanwezigheid van experimentele behandelingen of off-labelgebruik van geneesmiddelen. Van het laatste was er vooral sprake in de context van een klinisch experiment, waarbij de toegang sterk gereguleerd werd en beperkt werd door de kennis van de patiënt ten aanzien van de studie, alsook met veiligheidsbelangen en het probleem i.v.m. toegang geteisterd werd nadat het experiment afloopt [6, 10]. Off-labelgebruik van geneesmiddelen werd geassocieerd met de eigen problemen, voornamelijk het gebrek aan kennis van de behandelende arts en financiële belangen van patiënten, met betrekking tot verzekeringsdekking (of het gebrek daaraan) [6, 9-11, 19, 27].

De hoge behandelingskosten werden in de literatuur geassocieerd met zorgen omtrent verzekeringsdekking en beschikbaarheid van medicijnen, in het bijzonder in gezondheidssystemen met minder beschikbare middelen [6, 9, 11, 19, 27]. 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 in een ongunstige financiële situatie zaten [9-11, 13, 20, 21, 27].

3.2.3.2 BEHOEFTE AAN PSYCHOLOGISCHE EN SOCIALE BIJSTAND

Hoewel de fysieke behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte overduidelijk zijn en dat deze een belangrijke behoefte zijn, identificeert de literatuur substantiële onvervulde behoeften voor psychologische en sociale bijstand in hun streven naar de hoogst mogelijke onafhankelijkheid en naar een normaal leven voor de patiënt [5, 8-11, 13, 14, 23, 25, 30-36, 38, 39]. Dit is in het bijzonder 'waar' tijdens belangrijke stadia van de ziekte, zoals onder andere op het moment van de diagnose [10, 13, 21], wanneer de volwassen leeftijd is bereikt en men naar voor volwassenen bestemde diensten wordt verwezen [10]. Door het gebrek aan professionele bijstand bij het voorzien in de psychosociale behoeften van patiënten met zeldzame ziekten, wordt de meeste steun geboden door de families en de verzorgers van de patiënten, die op hun beurt zelf ook behoefte krijgen aan steun [5, 6, 8, 13, 14, 17, 21, 30-33].

In termen van psychologische behoeften is een belangrijk aspect in de literatuur dat patiënten zich vaak erg geïsoleerd voelen, omdat hun ervaringen uniek zijn en ze zelden iemand ontmoeten met dezelfde diagnose [17, 23, 32, 35]. Patiënten geven aan dat ze dit gevoel bestrijden door een sterk gemeenschapsgevoel te ontwikkelen, zowel in hun familie als in hun vriendengroep, in het team gezondheidswerkers die hen behandelen, of in de patiëntengroep (on- of offline) [5, 10, 11, 15, 20, 22, 26, 27, 35, 37]. Deel uitmaken van een gemeenschap lijkt een cruciale rol te spelen bij het voldoen aan een aantal andere praktische en emotionele behoeften, gaande van informatieve behoeften (hierboven besproken), tot bijstand bij de toegang tot gezondheidszorg [27] en het gevoel om begrepen te worden [26].

In termen van sociaal functioneren, is een belangrijke ervaring bij patiënten en hun verzorgers hun verminderd vermogen om te werken of het moeten regelen van speciale werkomstandigheden, wat resulteert in een verlies van inkomen [8-11, 34]. Het verlies van inkomen gaat dan gepaard met een toename van de medische kosten [6, 9-11, 14, 20, 21] (eerder besproken) of het onvermogen om een goede verzekering te verkrijgen [16, 33], met de behoefte aan financiële bijstand als gevolg, die indien beschikbaar en verkregen vaak onvoldoende blijkt [13, 19-21].

3.2.3.3 COÖRDINATIE VAN DE ZORG

Om aan complexe behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte te voldoen, moet er een beroep worden gedaan op gespecialiseerde diensten, vaak in de context van multidisciplinaire zorg. Dit gegeven vormt verdere financiële en psychosociale uitdagingen voor patiënten, 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 [9-13, 17, 19-21, 23, 27, 36].

4 BESPREKING EN CONCLUSIES

In deze paper werden er een systematisch literatuuronderzoek en een thematische analyse van de behoeften van patiënten met zeldzame ziekten uitgevoerd. De topics die aan bod kwamen in de 37 records die uiteindelijk geselecteerd en onderzocht werden, kunnen in drie domeinen van behoeften worden geclusterd: (1) diagnose, (2) informatie en begrip, (3) medische zorg en psychosociale bijstand.

Voor zover wij weten, is deze paper de eerste poging om een omvattend kader te schetsen van de behoeften van alle patiënten met een zeldzame ziekte, ongeacht de onderliggende ziekten. Studies die tijdens het literatuuronderzoek werden onthuld, focusten op een specifieke setting [6, 8, 10, 13, 18, 20] of ziekte [21, 32-34], een strikt gedefinieerd resultaat (bv. ervaring [29] of levenskwaliteit [25]), hanteerden geen strikte aanpak voor de gestelde vraag [15, 17, 19] of gebruikten een onbekende methode om de behoeftedimensies te bepalen [9, 11, 12], of een combinatie hiervan.

Hoewel het nauwkeurig vergelijken en samenvatten van de studies een aantal van de hierboven vermelde problemen oplost, moeten de beperkingen van deze studie ook in kaart worden gebracht. Ten eerste werden de zoekopdracht en codering door één onderzoeker uitgevoerd, waardoor er mogelijk wat persoonlijke bias in het besluitvormingsproces is geslopen. Het doel van de paper is echter om een transparante verklaring te geven van hoe er beslissingen werden genomen en om de belangrijkste topics uit de records van de evaluatie samen te vatten, zodat de hier beschreven resultaten kunnen worden geëvalueerd en gereproduceerd. Ten tweede was het literatuuronderzoek beperkt tot Engelse teksten, waardoor er mogelijk publicaties werden misgelopen die interessant kunnen zijn voor de evaluatie. Ten derde werd er grijze literatuur geïdentificeerd doordat die door opgenomen studies werden geciteerd, maar werd er geen rechtstreekse zoekopdracht voor grijze literatuur uitgevoerd, waardoor er andermaal mogelijk publicaties werden misgelopen. De in de evaluatie opgenomen records boden echter wel een convergente beschrijving van de behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte, waardoor het onwaarschijnlijk is dat de conclusie van deze paper er anders zou uitzien mochten die mogelijk misgelopen publicaties wel zijn opgenomen. Tot slot werd er geen formele definitie van 'behoeften van de patiënt' gehanteerd bij de codering en tijdens latere stadia van de thematische analyse, hoofdzakelijk door een gebrek aan een duidelijke en uniforme definitie [41], maar ook om te vermijden dat 'behoefte' te nauw wordt opgevat (bv. behoefte aan een specifieke dienst).

Conclusie: deze paper biedt een empirisch kader dat de belangrijkste domeinen van behoeften van patiënten afbakt. Domeinen die beschouwd kunnen worden als zijnde specifiek voor patiënten met een zeldzame ziekte. Het EMRaDi-project zal dit kader gebruiken bij toekomstige omgang met patiënten met een zeldzame ziekte om hun ervaring met en tevredenheid over de bestaande diensten in de EMR-regio te bepalen, en om mogelijke verbeterpunten aan te bevelen. We hopen dat andere onderzoekers, gezondheidswerkers en maatschappelijk werkers deze eerste poging zullen kunnen verbeteren met als doel te begrijpen hoe mensen met zeldzame ziekten vandaag en in de toekomst zo goed mogelijk kunnen worden geholpen.

5 BRONNEN

1. European Commission. *Rare diseases*. 2017 [cited 15 September 2017; Available from: https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy_en.
2. Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases project. *About EMRaDi*. 2017 [cited 15 September 2017; Available from: <http://www.emradi.eu/en/about-emradi>.
3. Thomas, J. and A. Harden, *Methods for the thematic synthesis of qualitative research in systematic reviews*. BMC Med Res Methodol, 2008. **8**: p. 45.
4. Berglund, B., M. Anne-Cathrine, and I. Randers, *Dignity not fully upheld when seeking health care: experiences expressed by individuals suffering from Ehlers-Danlos syndrome*. Disabil Rehabil, 2010. **32**(1): p. 1-7.
5. Christensen, S., et al., *The lived experience of having a rare medical disorder: Hermansky-Pudlak syndrome*. Chronic Illness, 2017. **13**(1): p. 62-72.
6. Kesselheim, A.S., et al., *Development and use of new therapeutics for rare diseases: Views from patients, caregivers, and advocates*. The Patient: Patient-Centered Outcomes Research, 2015. **8**(1): p. 75-84.
7. Gahl, W.A. and C.J. Tifft, *The NIH undiagnosed diseases program: Lessons learned*. JAMA: Journal of the American Medical Association, 2011. **305**(18): p. 1904-1905.
8. Garrino, L., et al., *Living with and treating rare diseases: experiences of patients and professional health care providers*. Qualitative health research, 2015. **25**(5): p. 636-51.
9. Kole, A. and F. Faurisson, *Rare diseases social epidemiology: analysis of inequalities*. Advances in experimental medicine and biology, 2010. **686**: p. 223-50.
10. Limb, L., S. Nutt, and A. Sen, *Experiences of Rare Diseases: An Insight from Patients and Families*. 2010, Rare Disease UK: London, UK.
11. Kole, A. and F. Faurisson, *The voice of 12,000 patients: Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe*. 2009.
12. EURORDIS, *Rare diseases: understanding this Public Health Priority*. 2005.
13. Anderson, M., E.J. Elliott, and Y.A. Zuryski, *Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support*. Orphanet J Rare Dis, 2013. **8**: p. 22.
14. Weng, H.J., et al., *Family caregiver distress with children having rare genetic disorders: a qualitative study involving Russell-Silver Syndrome in Taiwan*. J Clin Nurs, 2012. **21**(1-2): p. 160-9.
15. Jaffe, A., et al., *Call for a national plan for rare diseases*. J Paediatr Child Health, 2010. **46**(1-2): p. 2-4.

16. Schieppati, A., et al., *Why rare diseases are an important medical and social issue*. Lancet, 2008. **371**(9629): p. 2039-41.
17. Garau, R., *The medical experience of a patient with a rare disease and her family*. Orphanet journal of rare diseases, 2016. **11**: p. 19.
18. Huyard, C., *What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients' judgements on being ill and being rare*. Health expectations: an international journal of public participation in health care and health policy, 2009. **12**(4): p. 361-70.
19. Groft, S.C., *Rare Diseases: Identifying Needs*. American Pharmacy, 1990. **30**(4): p. 33-40.
20. Zurynski, Y., et al., *Rare childhood diseases: how should we respond?* Arch Dis Child, 2008. **93**(12): p. 1071-4.
21. Dyke, P. and H. Leonard, *The Australian Rett Syndrome Study Report 2006*. 2006, Telethon Institute for Child Health Research: Western Australia.
22. Hutchinson, T.L., *Authentic caring occasions for patients in hairy cell leukemia clinical trials*. Clinical journal of oncology nursing, 2015. **19**(2): p. E41-6.
23. Wagland, K., J.V. Levesque, and J. Connors, *Disease isolation: The challenges faced by mothers living with multiple myeloma in rural and regional Australia*. Eur J Oncol Nurs, 2015. **19**(2): p. 148-53.
24. Walker, K.K., *A content analysis of cognitive and affective uses of patient support groups for rare and uncommon vascular diseases: comparisons of may thurner, thoracic outlet, and superior mesenteric artery syndrome*. Health communication, 2015. **30**(9): p. 859-71.
25. Caputo, A., *Exploring quality of life in Italian patients with rare disease: A computer-aided content analysis of illness stories*. Psychology, Health & Medicine, 2014. **19**(2): p. 211-221.
26. Walker, K.K., *Cognitive and Affective Uses of a Thoracic Outlet Syndrome Facebook Support Group*. Health Commun, 2014. **29**(8): p. 773-781.
27. Znidar, I., et al., *The European Gaucher Alliance: a survey of member patient organisations' activities, healthcare environments and concerns*. Orphanet J Rare Dis, 2014. **9**: p. 134.
28. Grut, L. and M.H. Kvam, *Facing ignorance: people with rare disorders and their experiences with public health and welfare services*. Scandinavian Journal of Disability Research, 2013. **15**(1): p. 20-32.
29. Budych, K., T.M. Helms, and C. Schultz, *How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient–physician interaction*. Health Policy, 2012. **105**(2-3): p. 154-164.
30. Gundersen, T., *'One wants to know what a chromosome is': the internet as a coping resource when adjusting to life parenting a child with a rare genetic disorder*. Sociol Health Illn, 2011. **33**(1): p. 81-95.

31. Kelly, M. and M. Dowling, *Patients' lived experience of myeloma*. Nurs Stand, 2011. **25**(28): p. 38-44.
32. Molassiotis, A., et al., *Living with multiple myeloma: experiences of patients and their informal caregivers*. Support Care Cancer, 2011. **19**(1): p. 101-11.
33. Molassiotis, A., et al., *Unmet supportive care needs, psychological well-being and quality of life in patients living with multiple myeloma and their partners*. Psychooncology, 2011. **20**(1): p. 88-97.
34. Packman, W., et al., *Living with Gaucher disease: Emotional health, psychosocial needs and concerns of individuals with Gaucher disease*. Am J Med Genet A, 2010. **152A**(8): p. 2002-10.
35. Henderson, S.L., W. Packman, and S. Packman, *Psychosocial aspects of patients with Niemann-Pick disease, type B*. Am J Med Genet A, 2009. **149A**(11): p. 2430-6.
36. Witham, G., et al., *A study to explore the patient's experience of peritoneal surface malignancies: Pseudomyxoma peritonei*. European Journal of Oncology Nursing, 2008. **12**(2): p. 112-119.
37. Coulson, N.S., H. Buchanan, and A. Aubeeluck, *Social support in cyberspace: a content analysis of communication within a Huntington's disease online support group*. Patient Educ Couns, 2007. **68**(2): p. 173-8.
38. Griffiths, J., et al., *Meeting the ongoing needs of survivors of rarer cancer*. European Journal of Oncology Nursing, 2007. **11**(5): p. 434-441.
39. McAllister, M., et al., *Improving service evaluation in clinical genetics: identifying effects of genetic diseases on individuals and families*. J Genet Couns, 2007. **16**(1): p. 71-83.
40. Petersen, A., *The best experts: the narratives of those who have a genetic condition*. Soc Sci Med, 2006. **63**(1): p. 32-42.
41. Cameron, K.S., *Needs-led assessment in health and social care: a community-based comparative study*. 2006, University of Glasgow: Glasgow.