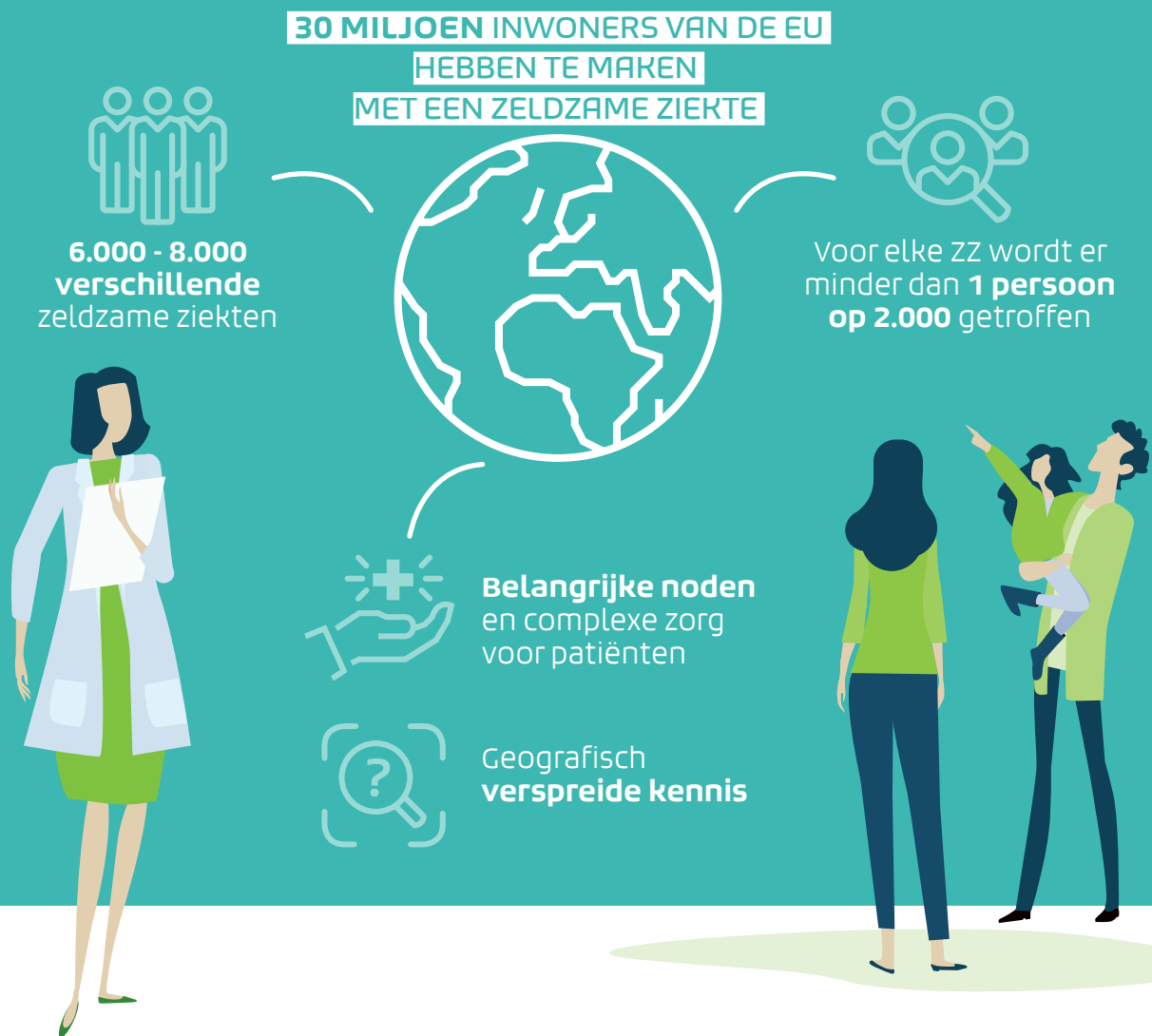


BEWUSTMAKING VAN EERSTELIJNSZORGVERLENERS OM MOGELIJKE ZELDZAME ZIEKTEN bij hun patiënten beter op te sporen, voor hun eigen beeldvorming en om patiënten en hun naasten te ondersteunen op het zorgpad.

ZELDZAME ZIEKTEN zijn vaak chronisch, zeer complex, en kunnen progressief en invaliderend zijn; ze beïnvloeden vaak de levensverwachting en leiden tot specifieke zorgbehoeften. Vanwege hun lage prevalentie is er weinig bekend over de meest zeldzame ziekten.

Daardoor zijn ze moeilijk te diagnosticeren en worden hun symptomen niet voldoende herkend in de gezondheidszorg en sociale systemen.



EERSTELIJNSZORGVERLENERS, HUISARTSEN (HA) EN KINDERARTSEN

ZE ZIJN ERG BELANGRIJK VOOR PATIËNTEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE IN DE VERSCHILLENDE FASEN VAN HET ZORGPAD.

Ze zijn doorgaans het eerste medische contactpunt voor patiënten met gezondheidsklachten zonder een diagnose. Ze hebben een uitstekend beeld van de algemene persoonlijke en familiale situatie en worden geraadpleegd in het **begin van het diagnostische en doorverwijzingsproces**.

Na de diagnose begeleiden ze patiënten en hun naasten voor de **opvolging** van de zeldzame ziekte en de gewone medische en sociale zorg.

Ze spelen een centrale rol tijdens gesprekken met patiënten en hun naasten, en hebben contact met alle gezondheidsprofessionals en andere partijen die betrokken zijn bij het zorgpad, zoals medische specialisten, andere zorgverleners en gezondheidsprofessionals, zorgverzekeraars, patiëntenverenigingen, enz.

Slechts enkele ZZ kunnen worden gediagnosticeerd aan de hand van duidelijke symptomen. De meeste geven echter aanleiding tot zeer aspecifieke en algemene gezondheidsklachten zoals vermoeidheid, systemische pijn en/of duizeligheid.



OPSPORING VAN EEN ZELDZAME ZIEKTE EN DOORVERWIJZING NAAR EEN CENTRUM VOOR ZELDZAME ZIEKTEN

Vroege opsporing van een zeldzame ziekte en doorverwijzing naar centra voor zeldzame ziekten is cruciaal voor patiënten. Deze acht vragen werden opgesteld¹ met het oog op bewustmaking om rekening te houden met een mogelijke zeldzame ziekte:

- 
1. Vertoont de patiënt acute of chronische onverklaarbare, onsamenhangende of niet-specifieke **symptomen** (vooral op jonge leeftijd)?
 2. Bestaat er een **familiegeschiedenis**?
 3. Zijn er een aantal **ziekteperiodes** geweest vanwege verschillende of dezelfde symptomen?
 4. Is er een voorgeschiedenis van onderzoeken door **verschillende medische specialismen** zonder een bevredigend resultaat?
 5. Zijn er **pathologische of borderline resultaten**, die op het eerste gezicht niet overtuigend zijn?
 6. Is er ooit een **vermoeden** geweest van **psychosomatische etiologie**?
 7. Zijn er jaren geleden **ziekte periodes** geweest?
 8. Zijn er specifieke **blootstellingsscenario's** bekend (met betrekking tot voeding, hobby's, woonsituatie, dieren, reizen of werk)?

Als u de meeste vragen met "ja" kunt beantwoorden en uw intuïtie bevestigt het, dan kan het zinnig zijn om aan een zeldzame ziekte te denken en uw patiënt door te verwijzen naar een specialist of geneticus die bij voorkeur verbonden is aan een aangewezen expertisecentrum voor zeldzame ziekten waar men sneller een diagnose kan stellen.

¹ De 8 vragen zijn opgesteld door ZZ-experten die hebben deelgenomen aan het EMRaDi-project*.

ONDERSTEUNING VAN PATIËNTEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE EN HUN NAASTEN

Het is aanbevolen om bij begeleiding van patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten bijzondere aandacht te besteden aan de volgende elementen:

- > **Uw centrale positie voor de medische aspecten van het zorgpad:** uw netwerk van lokale gezondheidsprofessionals en specialisten in expertisecentra bevordert de toegang tot zorg, met inbegrip van dagelijkse behandelingen (bijvoorbeeld toegang tot spraaktherapeuten en fysiotherapeuten). Voor begeleiding van patiënten met algemene (medische) klachten zijn samenwerking en communicatie tussen alle zorgverleners op het zorgpad nodig, met inbegrip van een eventuele verpleegkundige als centraal contactpunt of een zorgcoördinator.
- > **Holistische benadering:** het is erg belangrijk om een eerder holistische benadering toe te passen om het hele spectrum van de medische, praktische, psychologische en sociale noden van uw patiënten en hun naasten te dekken.
- > **Het organiseren van psychologische opvolging voor de patiënten en hun naasten/mantelzorgers** is erg belangrijk zowel voor, tijdens als na de diagnose, en tijdens de transitie door verschillende levensfasen. Vanwege de uitgebreide noden van de patiënten en hun naasten, kunt u systematisch psychologische begeleiding bieden en proberen om het proces te vergemakkelijken.
- > **Informatie voor uw patiënten:** het is cruciaal om met uw patiënten te praten om te ontdekken hoe en in welke mate uw patiënt met een ZZ informatie en ondersteuning wil. Elke patiënt heeft immers andere noden en verwachtingen.



Er wordt meer informatie verstrekt in de EMRaDi-factsheet voor patiënten en hun naasten: <https://www.emradi.eu/nl/patient-information>.

Er is ondersteuning beschikbaar, zoals de **factsheet voor patiënten** en hun naasten van het EMRaDi-project* met praktisch advies, interessante informatiebronnen en contactgegevens van actoren, met inbegrip van patiëntenverenigingen.

Als uw patiënten en hun naasten vragen naar:

- > **Informatie over de ziekte zelf:** Orphanet is een Europese database en een uniek hulpmiddel dat kennis verzamelt over zeldzame ziekten en hun diagnose, zorg en behandeling. Orphanet verstrekt informatie en medische beschrijvingen van zeldzame ziekten, en contactgegevens van gezondheidsprofessionals en instellingen, medische laboratoria, expertisecentra en patiëntenverenigingen: www.orpha.net.
- > **Informatie over terugbetalingen en het beheer van hun dagelijkse leven:** zorgverzekeraars, ZZ-experten en sociale diensten zijn goede bronnen van informatie en ondersteuning om uw patiënten te helpen met toegang tot zorg, terugbetalingen en het beheer van hun dagelijkse leven. In België voorzien ziekenfondsen en hun sociale diensten vaak coördinatie of samenwerking met diensten voor thuiszorg en andere sociale en zorgdiensten.
- > **Informatie over grensoverschrijdende gezondheidszorg (GOGZ):** door de bijzonderheden van zeldzame ziekten kan het voor patiënten nuttig zijn om te zoeken naar specifieke expertise in het buitenland. Het is sterk aanbevolen om voorafgaand aan de zorg (GOGZ) de respectievelijke zorgverzekeraars te raadplegen voor hulp omtrent de mogelijkheden, vereiste toestemming en voorwaarden voor terugbetaling voor u en uw patiënten.
Voor meer informatie over behandelingen/zorg en terugbetalingen kunt u terecht bij Nationale contactpunten voor GOGZ. Zoals in tabel 1 te zien is, beschikt elk van de drie centra voor zeldzame ziekten in de Euregio Maas-Rijn over eigen specifieke expertise.

CONTACTGEGEVENS EN EXPERTISE VAN DE EMRADI-CENTRA VOOR ZELDZAME ZIEKTEN

HIERNA VINDT U MEER INFORMATIE over de centra voor zeldzame ziekten, voor toegang tot specifieke opleidingen over ZZ of om patiënten door te verwijzen. De 3 universitaire ziekenhuizen die deelnamen aan het EMRaDi-project* staan hier vermeld.

- Via de Europese database www.orpha.net, specialisten en patiëntenverenigingen kunt u ook andere gespecialiseerde zorgverleners vinden.
- Voor Duitsland kan dit ook via www.se-atlas.de.
- voor Nederland is er een overzicht van alle erkende expertisecentra op www.nfu.nl (klik op "Patiëntenzorg" en vervolgens op "350" in de rubriek "Erkende expertisecentra") en www.zichtopzeldzaam.nl.

MAASTRICHT UMC+ (MUMC+), POLIKLINIEK KLINISCHE GENETICA:

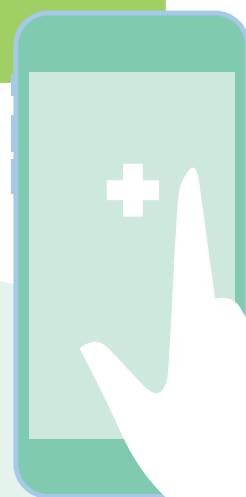
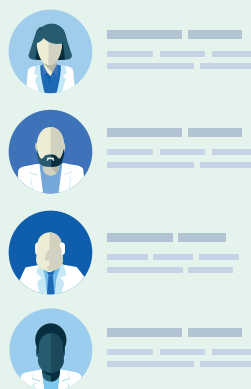
0031 (0)43 3875855
polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl
► www.klinischegenetica.mumc.nl

CHU LUIK, CENTRE DES MALADIES RARES:

0032 (0)4 284 36 40
maladierare@chuliege.be
► www.chuliege.be

UNIKLINIK RWTH AKEN (UKA), ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN AACHEN (ZSEA):

0049 (0)241 80-85859
zsea@ukaachen.de
► www.ZSEA.ukaachen.de



* Deze factsheet maakt deel uit van het EMRaDi-eindverslag en is gebaseerd op de globale resultaten van het project. EMRaDi (acroniem van "Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases") is een grensoverschrijdend project over zeldzame ziekten gefinancierd door INTERREG. De initiële fase van het project vond plaats tussen oktober 2016 en maart 2020 in de Euregio Maas-Rijn. Voor meer informatie kunt u het volledige verslag raadplegen op www.emradi.eu.



Tabel 1: Overzicht van zeldzameziektengroepen met expertise in de drie UZ's (overlappenden in alle UZ's in het donkergroen en in twee UZ's in lichtgroen, vanaf maart 2020)

MUMC+ (Maastricht)	CHU (Luik)	UKA (Aken)
Neurologie	Neurologie	Neurologie ^[1]
Hematologie	Hematologie	Hematologie
		Lever- en gastro-intestinale ziekten
Botziekten	Botziekten	Botziekten
	Nefrologie	Nefrologie
Inflammatoire ziekten (volwassenen)	Inflammatoire ziekten (kinderen en volwassenen)	Inflammatoire ziekten (kinderen)
	Zeldzame oogziekten	Retinopathieën
Syndromale aandoeningen	Syndromale aandoeningen	Syndromale aandoeningen en ademhalingsziekten bij kinderen
		Zeldzame allergieën en huidziekten
Cardiomyopathieën en keratopathieën		Cardiomyopathieën en keratopathieën (alleen onderzoek)
Kanker	Kanker	Kanker
Genodermatoses	Genodermatoses	
Metabole ziekten, met name galactosemie	Metabole ziekten	Metabole ziekten worden gedeeltelijk gedekt in de andere gebieden
	Endocriene ziekten (volwassenen en kinderen) ^[2]	

^[1] Aangezien er 8.000 zeldzame ziekten bestaan, wordt met de opgegeven groepen het focusgebied bedoeld. Dit betekent echter niet dat bijvoorbeeld alle zeldzame neurologische ziekten behandeld worden in het betreffende ziekenhuis.

^[2] Deze expertise wordt ook gedeeltelijk aangeboden door de andere universitaire ziekenhuizen.

Nederlandstalige informatie over verschillende zeldzame ziekten voor HA in Nederland: www.zichtopzeldzaam.nl (klik op "docs" en vervolgens op "filtreren", en selecteer "huisartsenbrochures").

E-learningmodules: www.huisartsengenetica.nl (klik op "Achtergrondinformatie/Scholing" en vervolgens op "Nascholing Erfocentrum").