

Het gebrek aan steun voor gezinnen die getroffen worden door zeldzame ziekten: analyse van de complexiteit van de trajecten van patiënten met zeldzame ziekten in de Euregio Maas-Rijn

Clara Noirhomme (Studiedienst)

Samenvatting

Naar schatting lijdt 6 tot 8% van de bevolking van de EU aan zeldzame ziekten, ofwel tussen de 27 en 36 miljoen mensen. Zeldzame ziekten zijn over het algemeen complex, chronisch, invaliderend, degeneratief en bedreigen vaak de levensverwachting. Om de transparantie van de behoeften en de beschikbaarheid van diensten op het gebied van zeldzame ziekten te vergroten en een globaal inzicht te krijgen in het huidige patiëntentraject, hebben LCM en de Socialistische mutualiteiten met de bijdrage van de Universiteit van Maastricht een grootschalige studie uitgevoerd. Deze studie maakt deel uit van het project 'Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases' (EMRaDi) en heeft tot doel de situatie op het grondgebied van de Euregio Maas-Rijn (EMR) te analyseren. 62 patiënten, hun familieleden en 42 zorgverleners namen deel aan deze studie en deelden getuigenissen over een selectie van acht zeldzame ziekten. Het doel van dit artikel is om de resultaten van de analyses van deze interviews te presenteren, die het verschil onder de aandacht brengen tussen de aandachtspunten van de zorgverleners en die van de patiënten of hun familieleden, maar ook de praktische, psychosociale, financiële en zelfcoördinatielasten van de zorg en de zelfeducatielast waarmee de patiënten en hun familie te maken hebben. Deze resultaten suggereren dat verdere studies nodig zijn om de mogelijkheid te onderzoeken om een zorgcoördinator aan te wijzen die gezinnen helpt om in hun medische en niet-medische behoeften te voorzien, om hen te begeleiden naar een gecentraliseerd informatiesysteem en om ervoor te zorgen dat patiënten gelijke toegang tot de zorg hebben.

***Sleutelwoorden:** Zeldzame ziekten, Euregio Maas-Rijn, holistische zorg, mantelzorger, zorgcoördinatie, zorgtraject, zelfcoördinatie, psychologische belasting*

1. Inleiding

"Zeldzame ziekten zijn zeldzaam, maar de patiënten met zeldzame ziekten zijn talrijk.¹" Binnen de Europese Unie wordt elke ziekte die minder dan 1 op 2.000 mensen treft, als zeldzaam beschouwd. Aangezien er tot 8.000 verschillende zeldzame ziekten zijn, wordt geschat dat 6 tot 8% van de bevolking van de EU aan zeldzame ziekten lijdt, wat neerkomt op 27 tot 36 miljoen mensen.²

Zeldzame ziekten zijn over het algemeen complex, chronisch, invaliderend, degeneratief en bedreigen vaak de levensverwachting. Het merendeel van deze ziekten is ongeneeslijk en er zijn zeer weinig behandelingen beschikbaar. Er zijn maar weinig experts en ze zijn vaak geografisch verspreid. Ook de toegang tot expertise, kennis en informatie is moeilijk, ondanks de technologische vooruitgang van de afgelopen jaren.

1. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN>

2. http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm

In deze context kan een Europese samenwerking ertoe bijdragen dat zeldzame kennis wordt gedeeld en dat de middelen zo efficiënt mogelijk worden gecombineerd, zodat zeldzame ziekten in de hele EU doeltreffend kunnen worden aangepakt. Het is vanuit deze wens tot samenwerking dat het project EMRaDi of ‘Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases’ in het leven is geroepen. Dit project is een **grensoverschrijdende samenwerking** tussen verzekeringsinstellingen, universitaire ziekenhuizen, patiëntenverenigingen en een universiteit en maakt deel uit van het programma INTERREG V-A Euregio Maas-Rijn.

Onder de verschillende activiteiten die in het kader van het EMRaDi-project zijn uitgevoerd, is een uitgebreide veldstudie uitgevoerd door de Landsbond der Christelijke Mutualiteiten en de Socialistische mutualiteiten met de bijdrage van de Universiteit van Maastricht. Het doel van dit artikel is de belangrijkste resultaten van deze studie te presenteren³ die tot doel had de behoeften te benadrukken en de beschikbaarheid van diensten op het gebied van zeldzame ziekten in de EMR te beoordelen, en te komen tot een globaal begrip van het huidige patiëntentraject in al zijn aspecten, zij het medisch (punt 4), informatief (punt 5), praktisch, financieel en juridisch (punt 6) en psychosociaal (punt 7).

62 patiënten, hun familieleden en 42 zorgverleners werden geïnterviewd als onderdeel van onze studie. Dankzij de gekozen werkwijze konden we persoonlijke verhalen en getuigenissen verzamelen over een selectie van acht zeldzame ziekten⁴. Om overeenkomsten tussen de regio's en de ziekten en gemeenschappelijke trends te identificeren uit de verzamelde individuele ervaringen, wordt in de studie echter niet voor elke ziekte in elke regio een traject aangegeven.

2. Methodologie

2.1. Doel van de studie en onderzoeksvraag

Zoals gedefinieerd in het EMRaDi-projectvoorstel had het onderzoek tot doel een antwoord te geven op de volgende vraag: *“Welke problemen ondervinden patiënten met zeldzame ziekten in de EMR bij het krijgen van een diagnose, het vinden van een behandeling en de noodzakelijke niet-medische zorg, het vinden van zorgverleners, het organiseren van hun dagelijks leven en het aanpakken van de financiële, culturele, linguïstische en geografische barrières waarmee zij in hun nationale en grensoverschrijdende zorg te maken zouden kunnen krijgen?”*

De studie had dus tot doel de bijzonderheden van de zorgbehoeften en het zorgaanbod in de EMR naar voren te brengen. Om dat

te doen, hebben we ervoor gekozen om onderzoek te doen op basis van primaire gegevens die door patiënten, familieleden en professionals worden verstrekt. Dankzij de verzamelde getuigenissen van patiënten, familieleden en professionals werden elementen ontdekt die niet door een enquête konden worden onthuld, zoals bijvoorbeeld de specifieke kenmerken van het traject van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR. We wilden de echte persoonlijke verhalen en ervaringen achter de cijfers en de theorie naar voren brengen: wat werkt in de praktijk en waar de behoeften van de patiënt on vervuld blijven en zullen moeten worden aangepakt.

Het basisconcept van een ‘patiëntentraject voor zeldzame ziekten’ is als volgt gedefinieerd: *“het hele traject van de patiënt, vanaf het begin van de eerste symptomen, via de gezondheidszorg tot (hopelijk) de snelle diagnose van de ziekte en het beheer ervan in al zijn aspecten – organisatorisch, medisch, sociaal, psychologisch, juridisch en/of professioneel – om de patiënt uiteindelijk in staat te stellen met de best mogelijke levenskwaliteit te leven.”*

Deze trajecten omvatten dus alles wat zich in het leven van patiënten en hun familie afspeelt met betrekking tot de ziekte waaraan deze patiënten lijden. Door een zeer brede aanpak van het traject van patiënten met een zeldzame ziekte voor te stellen en al deze aspecten te analyseren, wilden we een breed opgezette studie uitvoeren en een rijke en grote hoeveelheid te behandelen materiaal verzamelen.

2.2. Geselecteerde zeldzame ziekten

Om een breed spectrum van de realiteit van de patiënt te bestrijken, werden vier ziektegroepen bestudeerd: neurologische, hematologische, syndroom- en stofwisselingsziekten. De volgende acht ziekten werden geselecteerd als ‘tracers’ van deze vier ziektegroepen:

- Ziekte van Huntington
- Spierdystrofie van Duchenne
- Chronische myeloïde leukemie (CML)
- Polycythaemia vera (PV) of ziekte van Vaquez-Osler
- Syndroom van Rett
- Syndroom van Russell-Silver
- Fenyktonurie (PKU)
- Galactosemie (type 1)

De selectie is gemaakt aan de hand van de volgende criteria: de deskundigheid van de partnerziekenhuizen, de prevalentie van de ziekte, het bestaan van patiëntenverenigingen, een reeks uiteenlopende handicaps en behoeften en de mogelijkheden om het leven van de patiënten te verbeteren.⁵

3. Joyce Loridan en Clara Noirhomme (2020). Verslag van Werkpakket 2 van het project EMRaDi. Veldanalyse van bestaande zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte in EMR. Het volledige verslag van de studie is online beschikbaar: <https://www.emradi.eu/nl/project-activities>

4. Zie sectie 2.2 Geselecteerde zeldzame ziekten waarin de genoemde ziekten en de selectieprocedure worden beschreven.

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

2.3. Keuze van kwalitatieve methoden

Het onderzoek op het gebied van zeldzame ziekten heeft te kampen met methodologische beperkingen die inherent zijn aan het zeer beperkte aantal mensen dat aan een studie kan deelnemen. De meest geschikte methoden voor het bestuderen van de situatie van patiënten met een zeldzame ziekte zijn daarom casestudies en kwalitatief onderzoek.

Kwalitatief onderzoek is een wetenschappelijke observatiemethode die niet-numerieke gegevens verzamelt (Babbie 2014, pp. 303-04) en vragen beantwoordt over het waarom of hoe van een specifiek fenomeen, in plaats van de frequentie ervan (Berg en Lune 2012, p. 3 en Kraus 2005). In het geval van de studie van zeldzame ziekten maakt dit met name een diepgaande verkenning van de verschillende dimensies van het leven van patiënten mogelijk, aangezien het belangrijkste doel van kwalitatief onderzoek is om de zorgen, spanningen en percepties van een groep belanghebbenden met betrekking tot een bepaald onderwerp of probleem beter te begrijpen.

“Het doel van deze diepte-interviews is niet om antwoorden te krijgen op vragen of om hypothesen te toetsen, of om te ‘evalueren’ in de algemene zin van het woord. [...] Deze diepte-interviews weerspiegelen de wens om de ervaring van anderen te begrijpen en de betekenis die ze aan die ervaring geven.”

Seidman en Irving (2016). *Interviewing As Qualitative Research: A Guide for Researchers in Education and the Social Sciences*, Teachers College Press, p. 9.

In het onderzoeksprotocol werd besloten⁶ dat de beste hier te hanteren kwalitatieve techniek bestond uit **semi-gestructureerde diepte-interviews**. Met deze methode voelen de deelnemers zich voldoende op hun gemak om zo vrij mogelijk over hun traject te praten: semi-gestructureerde interviews geven de deelnemers de mogelijkheid om zich in hun eigen woorden uit te drukken over de onderwerpen die voor hen het belangrijkste zijn en laten een brede waaier aan antwoorden toe op open vragen zoals ‘wat’, ‘hoe’, ‘waarom’ enz. Ze laten de interviewer echter ook toe om dieper in te gaan op de interessante delen van het verhaal van de deelnemer.

Er werden dus interviews afgenomen met 62 patiënten en hun familieleden enerzijds en 42 zorgverleners anderzijds. Deze twee doelgroepen zijn gekozen om alle aspecten van het traject te behandelen en de patiëntervaring niet te beperken tot de medische dimensie. In eerste instantie werden de familieleden in de studie opgenomen om te spreken voor patiënten die dit vanwege hun handicap of jonge leeftijd niet konden doen. Maar de last die de familieleden als mantelzorgers dragen, is onlosmakelijk verbonden met het traject van de patiënt en hun persoonlijk standpunt was essentieel omdat zij informatie konden geven over alle aspecten die zij zelf coördineren en konden getuigen over hun eigen behoeften.

Er werden verschillende steekproefmethoden gelijktijdig gebruikt om deelnemers te werven. Er werden patiënten, familieleden en zorgverleners op vrijwillige basis geworven via de communicatie- en promotiecampagne van de studie en via rechtstreeks contact met de patiëntenverenigingen. Tegelijkertijd werd er een gerichte steekproef uitgevoerd om zorgverleners te werven⁷. Het doel was vervolgens om deze professionals op hun beurt patiënten voor te stellen die voldeden aan de inclusiecriteria om deel te nemen aan de studie, wat leidde tot een ‘gerichte steekproef’ van patiënten (Seawright en Gerring 2008, pp. 294-308). De ‘sneeuwbal’-steekproeftechniek werd ook toegepast bij het werven van toekomstige proefpersonen uit hun kennissenkring⁸ (Atkinson en Flint 2001).

De thema’s die tijdens de interviews aan bod kwamen, werden geselecteerd op basis van de literatuurstudie waarbij de behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte werden geïdentificeerd⁹. We hebben de vragen zo geformuleerd dat de verschillende aspecten van de trajecten van de patiënten aan bod kwamen en hun antwoorden een ‘levensverhaal’ konden vormen. De standpunten van de familieleden en professionals werden vergeleken met die van de patiënten en vulden deze aan.

Om dat te doen, hebben we met behulp van kwalitatieve analysesoftware de geanonimiseerde transcripties van de interviews doorgenomen en elke paragraaf van de tekst gecodeerd met een ander thema, samengevoegd tot een ‘knooppunt’ (een label of code die een thema beschrijft)¹⁰. De labeling was echter nog steeds relatief flexibel en er werden nieuwe labels

6. 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 commissies van het MUMC+ (Maastricht) op 25-09-2017, de CHU de Liège op 5-10-2017 en de Uniklinik Aachen op 22-11-2017.
7. Om een brede waaier aan zorgverleners te verkrijgen om een holistisch beeld te krijgen van het traject van de patiënt, werden alle soorten professionals die zorgen voor patiënten met zeldzame ziekten aangemoedigd om deel te nemen, zoals specialisten, huisartsen, genetici, kinderartsen, sociale assistenten, kinesisten, ergotherapeuten, psychologen of diëtisten. Niet alleen werden specialisten uit de universitaire ziekenhuizen die deelnamen aan het EMRaDi-project benaderd voor interviews, maar er werd ook een inventarisatie gemaakt van de expertise in de regio om de specialisten rechtstreeks te benaderen.
8. De steekproefgroep groeit als een rollende sneeuwbal. Naarmate de steekproefgroep groeit, worden er voldoende gegevens verzameld die nuttig zijn voor het onderzoek. Dit is een goede techniek bij de omgang met moeilijk te bereiken bevolkingsgroepen.
9. Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project. Online beschikbaar: www.emradi.eu/nl/project-activities
10. Knooppunten maken het mogelijk om gerelateerde tekstparagrafen te groeperen, zodat de resulterende trends en ideeën kunnen worden bestudeerd.

toegevoegd naarmate de gegevens werden geanalyseerd¹¹. Daardoor was het mogelijk om zo trouw mogelijk te blijven aan de stem van de deelnemers en de rijkdom van hun stem te behouden, in plaats van zich te beperken tot de thema's die in de literatuur worden genoemd.

2.4. Methodologische beperkingen

Een gunstige sociaal-economische context, een stabiel gezinsleven, een hoog opleidingsniveau en het gemak waarmee men zich mondeling kan uitdrukken, hadden mensen kunnen motiveren om deel te nemen aan de studie. Het is dus mogelijk dat personen die niet aan een van de genoemde kenmerken voldeden, niet hebben gereageerd op de oproep om deel te nemen aan de studie, hoewel ze hadden kunnen getuigen over onvervulde behoefte.

Een van de problemen was dat patiënten en familieleden hun situatie beschreven zoals zij die ervaren. Dat betekent dat de verstrekte informatie soms onjuist, onvolledig of onvoldoende gedetailleerd kan zijn met betrekking tot medische termen, bevoegde autoriteiten of administratieve problemen.

Het is ook belangrijk op te merken dat de codering van de interviews werd uitgevoerd door vier onderzoekers, die elk verantwoordelijk waren voor een regio naargelang de taal. Hoewel ze de manier waarop ze een interview hebben gecodeerd zo goed mogelijk hebben gecoördineerd, was het onmogelijk om

verschillen in codering en interpretatie tijdens de analyse uit te sluiten. Bijgevolg was het soms moeilijk om de gegevens tussen de regio's te vergelijken.

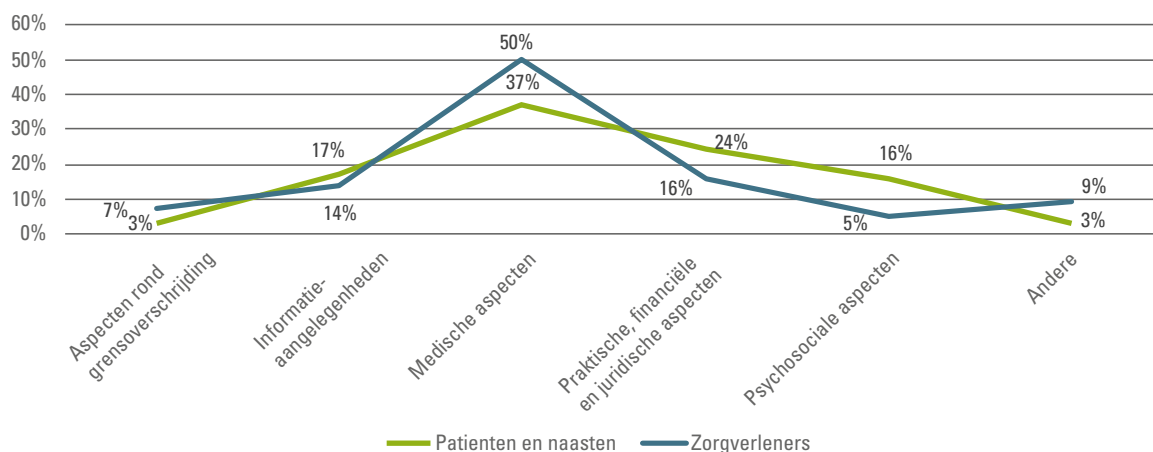
3. De verschillende aspecten van het traject van patiënten met een zeldzame ziekte

Een van de belangrijkste bevindingen van deze veldstudie is de discrepantie tussen wat door zorgverleners wordt benadrukt en wat door patiënten of hun familieleden wordt benadrukt (zie figuur 1). Terwijl de zorgverleners zich meer bezighouden met de medische aspecten van zeldzame ziekten zoals behandeling en geneesmiddelen, dringen gezinnen die door zeldzame ziekten worden getroffen, meer aan op hun behoefte aan informatie, advies en psychologische ondersteuning.

Zoals we in de volgende secties van dit artikel zullen zien, komen de medische aspecten het meest aan bod in de interviews, maar de twee doelgroepen benaderen ze verschillend. Hoewel de samenwerking tussen de zorgverleners van het grootste belang is voor henzelf, maken patiënten en hun familie zich meer zorgen over de moeilijkheid om de informatie over alle aspecten van hun traject te centraliseren.

Wat de behoefte aan informatie betreft, hebben patiënten en hun familieleden de neiging om de nadruk te leggen op hun onvervulde behoeften aan informatie, terwijl zorgverleners het

Figuur 1: Verdeling van de verwijzingen over de verschillende aspecten - vergelijking tussen patiënten/familieleden en zorgverleners



11. In totaal werden 36.714 verwijzingen, d.w.z. alinea's van tekst die onder een bepaald label gecodeerd zijn, gecodeerd in NVivo (software voor kwalitatieve analyse). Al deze referenties werden gecodeerd onder een van de 598 labels die in de coderingsdirectory werden aangemaakt. Het aantal referenties per label helpt om de thema's te identificeren die het vaakst besproken werden tijdens de interviews. NVivo biedt ook de mogelijkheid om te zien hoeveel deelnemers over een bepaald thema hebben gesproken.

hebben over de informatie die zij verstrekken. Bovendien beperkt het beeld dat zorgverleners hebben van informatie zich soms enkel tot medische informatie.

Zij gaan dus minder in op de praktische, juridische en financiële aspecten, dat wil zeggen de praktische last van zeldzame ziekten (niet alleen kosten en terugbetalingen, maar ook werk en inkomen, huisvesting, mobiliteit en praktische zaken als alle regelingen die mantelzorgers moeten treffen) en de toegang tot dagelijkse ondersteuning.

Tot slot hebben we vastgesteld dat aspecten met betrekking tot psychologische en sociale ondersteuning zeer belangrijk zijn voor patiënten en hun familieleden die hun traject en hun leven met veel negatieve emoties beschrijven, die aangeven hoe moeilijk hun situatie kan zijn en hoe het leven met een zeldzame ziekte een echte uitdaging is.

4. Medische aspecten

4.1. Inleiding tot de medische aspecten van het traject van de patiënt

De belangrijkste thema's met betrekking tot de medische aspecten van het zorgtraject die tijdens de interviews aan bod kwamen, waren: de diagnose, de medische omschrijving van de ziekte, de coördinatie en de toegang tot de zorg, de behandeling of het soort zorg, het ziekteverloop, de behoeften van de zorgverlener (zie tabel 1).

Patiënten en hun familieleden hebben de neiging om vaker te verwijzen naar (het gebrek aan) behandeling of zorg (36% van de referenties of ervaringen met betrekking tot medische aspecten uit interviews met patiënten of hun familie), de beschrijving van hun ziekte, alsook de toegang tot en de coördinatie van de zorg.

Zorgverleners praten op hun beurt veel over de toegang tot en de coördinatie van de zorg. Dat is niet verwonderlijk, want het weerspiegelt de positie van de zorgverleners in het gezondheidssysteem en de manier waarop zij met andere collega's samenwerken.

Onder de medische aspecten zijn coördinatie en toegang tot zorg de meest essentiële punten, omdat de deelnemers op deze punten de meeste mogelijkheden voor verbetering aangeven. Terwijl zorgverleners eerder praten over onderlinge samenwerking (doorverwijzing naar/door een andere zorgverlener, werkverdeling, informatie-uitwisseling en telegeneeskunde), praten patiënten en hun familieleden eerder over het hebben van iemand die hun zorg coördineert of hun huidige coördinator.

Toegang tot en coördinatie van de zorg zijn thema's die direct verband houden met psychosociale en informatieve aspecten. Uit veel uitspraken van de respondenten blijkt namelijk dat patiënten en hun familieleden echt op zoek zijn naar informatie, bijvoorbeeld over een aantal van hun klachten, welke artsen ze moeten raadplegen of hoe ze na de diagnose een uitgebreidere zorg kunnen opzetten.

In het begin is het inderdaad wat moeilijk om informatie te vinden over wat voor soort behandeling, hoe ik dit alles kan financieren, waar ik mensen vind. En dus moest ik in het begin, laten we zeggen, de anderen ondervragen over hun ervaringen. (Duchenne, familielid, in het zuiden van de provincie Limburg, Nederland)

Hoewel het verband tussen de coördinatie en de psychosociale aspecten duidelijk aanwezig is voor de patiënten of hun familieleden, bespreken de zorgverleners deze kwesties echter zelden naast elkaar. Dat bevestigt de conclusie van de literatuurstudie dat de hoge mate van zelfcoördinatie in de zorg¹² door de patiënten met een zeldzame ziekte of hun familie een psychologische belasting vormt.

Tabel 1: Medische aspecten gecodeerd na interviews met patiënten/familieleden en zorgverleners

	Patiënten en familieleden		Zorgverleners	
	Deelnemers (N=62)	Referenties (N=25.176)	Deelnemers (N=42)	Referenties (N=11.538)
Medische aspecten	61	5.664	42	3.477
A. Vragen in verband met de diagnose	55	777	36	332
B. Medische beschrijving van de ziekte	60	1.443	39	591
C. Toegang tot zorg en coördinatie	58	911	42	1.574
D. Behandeling of type zorg	61	2.025	40	548
E. Ziekteverloop	53	459	26	176
F. Behoeften van zorgverleners	12	49	35	256

12. Hoewel de coördinatie van de zorg een taak is die meestal onder de verantwoordelijkheid van de zorgverleners valt, ligt deze last in het geval van zeldzame ziekten te vaak bij de patiënt, omdat het bijvoorbeeld de patiënt is die moet zorgen voor een goede overdracht van informatie tussen de zorgverleners.

4.2. Rol en samenwerking van de zorgverleners

Wat de toegang tot zorg betreft, heeft de huisarts een rapporteringsfunctie die idealiter de mogelijkheid biedt om te zoeken naar mogelijke redenen voor het doorverwijzen van patiënten naar een specialist en zo het vertrekpunt wordt van het traject van de patiënt richting diagnose en de toegang tot de behandeling. Uit de interviews blijkt echter dat er een sterk potentieel is om huisartsen te trainen in het herkennen van symptomen en het begeleiden van patiënten met een zeldzame ziekte. Uit getuigenissen blijkt immers dat de huisarts niet vaak de rol van zorgcoördinator op zich neemt zoals hij dat kan doen voor patiënten met veel voorkomende ziekten en dat patiënten met zeldzame ziekten en hun familieleden in veel gevallen sneller contact opnemen met hun verwijzende specialist dan met hun huisarts.

Of het nu gaat om een gewone virale infectie of om eenvoudige problemen, de patiënten zelf of huisartsen nemen rechtstreeks contact met ons op. En dus worden we op de lange termijn een beetje de huisarts van de patiënt. We proberen het te vermijden, maar het is onrealistisch om van huisartsen te verwachten dat ze alle zeldzame ziekten grondig kennen en zich op hun gemak voelen en de patiënten behandelen. Zo komt de verantwoordelijkheid uiteindelijk bij de patiënt of zijn familie te liggen. Bij elk bezoek aan de dokter moeten ze zeggen: "Hij heeft fenyketonurie, weet u. U kunt hem niets voorschrijven dat aspartaam bevat." [...] [Als huisarts] is het uw rol om te sorteren en de algemene problemen te behandelen en op te volgen. Het is onrealistisch om te verwachten dat ze op de hoogte blijven van alles. Sommigen doen dat wel. Dus als de patiënt geluk heeft, is zijn huisarts geïnteresseerd in dit soort kwesties en probeert hij betrokken te zijn, maar dit is niet wat we over het algemeen van huisartsen mogen verwachten. (Zorgverlener voor stofwisselingsziekten, provincie Limburg, België)

De ondervraagde huisartsen zien echter hun eigen potentieel om een rol te spelen in het traject van de patiënt, omdat ze geïntegreerd zijn in de netwerken voor gemeenschapzorg (ze hebben contacten met andere zorgverleners uit andere vakgebieden in de regio) en gemakkelijk hulp kunnen inroepen (en doorsturen) bij sociale, psychologische en administratieve kwesties.

Het beeld van de ideale rol van huisartsen (rapportering en doorverwijzing) benadrukt wat werd aangeduid als het belangrijkste aspect van de toegang tot en de coördinatie van de zorg door de zorgverleners: hun samenwerking. Deze samenwerking is nodig om het kennisniveau van de zorgverleners te verhogen en om tegemoet te komen aan de complexe medische behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte. Er werden verschillende vormen van samenwerking belicht: aanbevelingen, taakverdeling tussen verschillende zorgverleners en tussen verschillende ziekenhuizen, samenwerking met patiëntenverenigingen, uitwisseling van informatie en nieuwe vormen van samenwerking zoals telegeneeskunde.

Toch melden patiënten en hun familieleden soms dat ze last hebben van een gebrek aan samenwerking en communicatie tussen zorgverleners.

Sorry, maar ze communiceren niet. Ze kennen hun eigen wereld. Maar er is geen team van verschillende pathologieën dat echt samenwerkt en uw dossier bekijkt ... Er is geen team van specialisten dat uw dossier bekijkt en zegt dat als we nu samenwerken, wie weet waar het ons naartoe zal leiden. Ik vind dat een heel groot probleem. Het is echt een van de grootste problemen. U wordt altijd van de ene naar de andere plek gestuurd. Niemand kan zeggen wat er mis is. (PV, patiënt(e), provincie Limburg, België)

De geïnterviewde zorgverleners gaven aan hoe de bestaande samenwerking kan worden verbeterd, waaronder 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 de procedures te verbeteren (bijvoorbeeld ook met de ziekenfondsen).

Natuurlijk, dat is duidelijk. Ja, dat denk ik inderdaad. Ik denk eerst en vooral dat voor al deze ziekten je op een gecoördineerde en gezamenlijke manier moet werken, omdat ze zeldzaam zijn ... En om expertise op te doen, moet je echt veel patiënten behandelen en moet je in staat zijn om informatie met elkaar te delen en te verifiëren. (Duchenne, professional, provincie Limburg, België)

Grensoverschrijdende samenwerking tussen de zorgverleners

Samenwerking en uitwisseling van informatie tussen aanbieders is essentieel om kennis over een zeldzame ziekte te vergaren. Met betrekking tot grensoverschrijdende kwesties zijn binnen de EMR verschillende trends vastgesteld: de zorgverleners wezen zowel op een gebrek aan kennis van het gezondheidszorgsysteem over de grens als op het bestaan van ontluikende contacten tussen zorgverleners in verschillende regio's. De uitwisseling van informatie tussen zorgverleners binnen de EMR is interessant volgens de deelnemers. Een nieuwe digitaliseringsdynamiek, zoals telegeneeskunde, en deelname aan de Europese referentienetwerken of uitwisseling van informatie binnen deze netwerken zouden de samenwerking op het gebied van zeldzame ziekten binnen de EMR kunnen vergemakkelijken.

4.3. Expertisecentra en multidisciplinair team

Een voordeel van de behandeling en opvolging in een universitair ziekenhuis of een referentie- of expertisecentrum is niet alleen dat het een voortrekkersrol speelt op het gebied van

onderzoek en medische innovatie, maar ook dat het voordeel van een multidisciplinaire benadering van de zorg wordt benut. Maar dat is niet altijd mogelijk voor alle soorten ziekten. Terwijl voor neurologische en stofwisselingsziekten de opvolging vooral in universitaire ziekenhuizen plaatsvindt, kan voor zeldzame hematologische ziekten de behandeling ook in een lokaal ziekenhuis plaatsvinden. Wat syndroomziekten als Russell-Silver en Rett betreft, beschikt België op zich niet over expertisecentra, maar organiseert het de zorg volgens een multidisciplinaire aanpak in de revalidatiecentra (RIZIV-overeenkomsten).

Expertisecentra en grensoverschrijdende zorg

Hoewel het doel van de studie was om het patiëntentraject in de EMR te verkennen, vonden we dat voor de geselecteerde zeldzame ziekten grensoverschrijdende mobiliteit op dit moment niet of slechts beperkt bestaat. De meeste patiënten blijven binnen hun eigen zorgstelsel en als er in hun eigen regio geen expertise is over de zeldzame ziekte, zoeken ze eerder zorg in een ander deel van hun eigen land. De weinige gevallen van grensoverschrijdende mobiliteit die werden vastgesteld, betreffen een bezoek aan een gespecialiseerd centrum voor de ziekte van Rett in Maastricht voor Belgische patiënten, juist met het oog op deze multidisciplinaire aanpak.

De zorgverleners gaven echter aan dat patiënten in veel situaties de grens niet hoeven over te steken omdat de kennis zelf kan reizen. Daarvoor moeten de zorgverleners echter wel deelnemen aan de verbetering van de grensoverschrijdende uitwisseling van informatie. Om deze opvolging in het buitenland – waar nodig – te vergemakkelijken, zouden de verzekeraars de patiënten ook beter kunnen informeren over hun rechten.

Naast de verschillende specialisaties van de artsen en paramedici die betrokken zijn bij het tegemoetkomen aan de medische behoeften van de patiënten, is in België en Nederland sociale of administratieve bijstand en heel vaak ook psychologisch overleg inbegrepen in de multidisciplinaire teams van de expertisecentra.

*Dus minstens één keer per jaar, of zelfs twee keer per jaar, praten we opnieuw, wordt elke patiënt beoordeeld in een multidisciplinaire vergadering, en daarna wordt het programma voor de balans opgesteld. **Het doel van het centrum is dus om een referentiepunt te zijn, maar ook om de toegang tot zorg en medische behandeling te vergemakkelijken en te centraliseren.** Het doel is dus dat de Duchenne-patiënt uit Libramont geen zes keer per jaar moet langskomen om-*

dat hij een afspraak heeft in oktober bij de pneumoloog en in december bij de cardioloog. We proberen dat echt te centraliseren op een bepaald moment van het jaar. (Duchenne, zorgverlener, provincie Luik, België)

De multidisciplinaire organisatie van de behandeling van patiënten met zeldzame ziekten kan een brede waaier aan specialiteiten omvatten. Zo'n groot aantal zorgverleners die betrokken zijn bij de behandeling kan er echter voor zorgen dat patiënten of hun familieleden zich overweldigd voelen.

*Maar ik heb zoiets meegemaakt: een paar maanden geleden gingen we erheen, **zagen we een eerste dokter, toen een andere dokter, toen nog een andere dokter, en toen we buiten kwamen, waren we doodop.** (Rett, familielid, in het zuiden van de provincie Limburg, Nederland)*

4.4. Patiëntentraject, richtlijnen of protocol

***Ik vind het altijd ingewikkeld, want wat is de definitie van een zorgtraject?** (Duchenne, zorgverlener, in het zuiden van de provincie Limburg, Nederland)*

Het EMRaDi-project heeft een brede definitie van het traject voor patiënten met een zeldzame ziekte vastgelegd¹³ om de behoeften van deze patiënten gedurende hun hele leven te onderzoeken. Bovenstaand citaat wijst echter al op een probleem van terminologie en een duidelijk gebrek aan gemeenschappelijk begrip van wat een patiëntentraject inhoudt voor de verschillende deelnemers.

Termen als patiëntentraject, richtlijn of protocol werden door de respondenten door elkaar gebruikt. Maar om te generaliseren, zouden we kunnen stellen dat volgens de visie van de deelnemers het 'zorgprotocol' het microniveau van de organisatie van de zorg of de behandeling in een ziekenhuis of bij een zorgverlener aangeeft, terwijl 'richtlijnen' advies over de diagnose en behandeling van de zeldzame ziekte en het informeren van de patiënt omvatten. Het 'patiëntentraject' werd door de zorgverleners vaak begrepen in een engere medische zin, terwijl patiënten en hun familieleden het in een bredere zin begrepen, die alle aspecten van hun leven omvatte en zelfs de wens om een soort gids te ontvangen over hoe hun leven met de ziekte eruit zou zien.

*Nee, het ging niet van "Ah, Russell-Silver, dit en dit en dit, nee." Zo'n plan bestaat niet. Eigenlijk kreeg ik het plan via deze vrouw met een dochter en deze vereniging ... Naar conventies gaan waar deze Amerikaanse arts uitleg gaf ... **en dan proberen deze [behandeling] hier te volgen.** (Russell-Silver, patiënt(e), in het zuiden van de provincie Limburg, Nederland)*

13. Zie sectie 2.1. Doel van de studie en onderzoeksvraag.

Een terugkerend thema in de getuigenissen van de zorgverleners was dat, gezien de zeldzaamheid van een ziekte en de zeer uiteenlopende vormen die deze kan aannemen, het moeilijk is om absolute zorgtrajecten uit te werken. Met een betere kennis van de medische aspecten van een ziekte wordt het mogelijk om een soort patiëntentraject met hen te plannen.

Nee, er is geen specifieke procedure voor zeldzame ziekten. Ten eerste, omdat we er innig van overtuigd zijn dat het beter is dat zeer zeldzame dingen worden bekeken door degenen die de meeste ervaring hebben op dit gebied. En ten tweede, omdat ze zeldzaam zijn. Ik kan dus nauwelijks een specifiek protocol vaststellen, omdat we ze zelden zien. (Neuroloog, provincie Limburg, België)

Terwijl zorgverleners steeds meer aan de medische behoeften van patiënten kunnen voldoen, stellen de patiënten en hun families dat ze de meer globale visie op hun patiëntentraject verwaarlozen, in het beginstadium na de diagnose en gedurende meerdere periodes van hun leven. De voorspelbaarheid van administratieve aspecten (medisch advies, toepassingen, rechten), persoonlijke ontwikkeling en professionele mogelijkheden zijn onderwerpen waarover patiënten en hun familieleden meer informatie en ondersteuning willen krijgen van hun zorgverlener. Zij verwachten van zorgverleners gespecialiseerd in zeldzame ziekten dat ze hen deze informatie pro-

actief kunnen geven. Het risico bestaat, zoals de deelnemers bevestigen, dat de persoonlijke vaardigheden van familieleden en patiënten bepalend zijn voor de kwaliteit van de zorg en de levenskwaliteit wanneer niet-medische ondersteuning wordt verwaarloosd, wat er mogelijk voor zorgt dat patiënten en hun familieleden overwerkt geraken, waardoor ze vaak overweldigd of slecht geïnformeerd zijn of niet in staat zijn om hun rechten uit te oefenen.

... maar als u zich niet voldoende kunt laten gelden of uitdrukken, dan komt u nergens. Er is geen order om te volgen als in "Doe dit eens, doe dat eens". Het is alleen omdat we dingen ontdekken en zelf initiatief nemen dat er uiteindelijk een diagnose wordt gesteld en een behandeling wordt gegeven of niet. Eigenlijk vind ik dat jammer. ... Er is niemand die vraagt: "Heeft u dat blad?" Maar zo ben ik ook niet, ik doe dat ook niet. Misschien ben ik niet genoeg bezig met het financiële aspect, om te kunnen zeggen dat ik daar recht op heb ... (galactosemie, familielid, provincie Limburg, België)

4.5. (Zelf)coördinatie van de zorg

Tabel 2 toont het grote aantal verschillende zorgverleners dat betrokken is bij het traject van een patiënt met een zeldzame ziekte. Terwijl sommige patiënten die lijden aan een aantal van

Tabel 2: Zorgverleners die in het patiëntentraject worden genoemd, vergelijking tussen ziekten

	1. Zorgverleners van de eerste lijn		Huisarts	Medisch secretaris/secretresse	Verpleger/verpleegster	Kinderverpleger/-verpleegster	Kindertarts	Apotheker	Sociaal assistent	2. Paramedische hulpverleners		Acupuncturist	Diëtist(e)	Ergotherapeut(e)	Orthopedago(o)g(e)	Osteopa(at)t(e)	Kinesitherapeut(e)	Prothesemaker/-maakster	Psycholo(o)g(e)	Specialist(e) psychomotoriek	Logopedist(e)	3. Specialisten			Cardiolo(o)g(e)	Endocrinolo(o)g(e)	Oftalmolo(o)g(e)	Kindergastro-enterolo(o)g(e)	Geneticus	Hematolo(o)g(e)	Pneumolo(o)g(e)	Specialist(e) inzake stofwisseling/metabolisme	Neurolo(o)g(e)	Neuropsychiater	Orthopedisch chirurg	Psychiater	Revalidatiespecialist(e)	Specialist(e) (niet gespecificeerd)	N genoemde zorgverleners
Huntington	X		X	X				X	X	X	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X					X	X	X	X	X	X	X	15		
Duchenne	X	X	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	22	
CML	X		X						X		X		X			X		X	X	X	X	X	X	X	X	X										X	X	8	
PV/Vaquez	X		X	X					X		X							X	X	X	X	X	X	X	X	X										X	X	6	
Rett	X	X	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	25	
Russell-Silver	X		X	X	X	X			X		X		X			X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X									X	X	13	
PCU	X		X	X	X	X		X	X		X		X					X	X	X	X	X	X	X	X	X	X									X	X	10	
Galactosemie	X	X	X	X		X	X	X	X		X		X					X	X	X	X	X	X	X	X	X	X									X	X	11	

de geselecteerde zeldzame ziekten tot 8 zorgverleners raadplegen (bijvoorbeeld hematologische ziekten), is dat voor andere ziekten tot 25 zorgverleners (bijvoorbeeld Rett of Duchenne). Dat betekent dat sommige gezinnen een parcours afleggen doorheen het gezondheidssysteem en dat mensen die ernstig ziek zijn, kunnen verdwalen in een systeem vol met afspraken, meerdere aanbieders, consultaties en het steeds opnieuw moeten herhalen van hun verhaal.

Een globale visie op de zorg voor de familieleden van patiënten met een zeldzame ziekte vormt vaak de basis voor een multidisciplinair team of voor consultaties die worden georganiseerd om tegemoet te komen aan de complexe behoeften van de patiënten. De uitdaging is dat er binnen dit team een duidelijke referentiepersoon beschikbaar moet zijn voor de families gedurende het hele leven en de zorg van de patiënt.

Om aandacht te besteden aan de ‘tussenzones’ en om te voorkomen dat er informatie verloren gaat, worden er nu multidisciplinaire teams opgericht. Een dergelijke aanpak is lonend, maar het is soms moeilijk om te bepalen wie de eindverantwoordelijkheid en de coördinatie op zich neemt (Huntington, psychiater, provincie Limburg, België).

We hebben gezien dat de beperkingen van de huisarts hem niet in staat stellen deze rol op zich te nemen, maar dat specialisten soms de neiging hebben om de ziekte enkel en alleen via het medisch prisma te bekijken. De oplossing kan zijn om binnen het multidisciplinaire team een coördinator aan te stellen om de samenwerking tussen de zorgverleners te waarborgen en het gezin centraal te informeren (psycholoog, paramedische zorgverlener of sociaal assistent). De verschillende locaties waar zorg wordt verleend, intramuraal in een universitair ziekenhuis of een expertisecentrum, of dagelijks in de lokale omgeving van de patiënt, maken het voor zorgverleners echter moeilijk om patiënten een uitgebreid medisch toezicht en overzicht te bieden.

Uit de studie blijkt dat het vooral de patiënten en hun familie zelf zijn die hun zorg coördineren. De zorgverleners zijn soms terughoudend om zichzelf te profileren als coördinator en erkennen vaak ook de noodzaak om patiënten en hun familieleden tot echte actoren in hun behandeling te maken.

Zelfgecoördineerde zorg vereist niet alleen kennis (om te begrijpen hoe het gezondheidssysteem is georganiseerd), vaardigheden (om overzicht te houden van alle aspecten van de zorg en de reis van de patiënt), maar ook zelfvertrouwen, iets wat niet alle patiënten hebben, en de vraag is of alle families wel dezelfde toegang hebben tot de beste zorg.

Ik bedoel, het is niet mogelijk, het is zo complex, en nu ja, ik weet ook waar ik moet kijken, ik weet hoe ik mezelf moet informeren, ik kan ook het onderscheid maken, ja, dit is een reclamesite en dit is eindelijk eens een echte site. Ik denk “het is een geluk dat ik heb en ik ben in staat om een onderscheid te maken.” ... Nee, en ik denk “niet iedereen heeft dat vermogen” en ik denk “het is een geluk dat wij dat wel

hebben”. Maar niet iedereen heeft dat. (Rett, familielid, provincie Luik, België).

Hoewel zelfcoördinatie van de zorg als positief kan worden gezien, erkennen de zorgverleners dat het een grote last legt op de schouders van de patiënten en hun familieleden.

... de patiënt moet dat allemaal vaak zelf organiseren ... Maar het is zo vermoeiend elke keer, proberen iets te doen, opnieuw bellen, herorganiseren. En dat is wat ik nu herken bij mijn patiënten, dat al die dingen die ze zelf telkens weer moeten organiseren, dat het te veel, te veel, te veel wordt. (Huntington, geneticus, provincie Luik, België)

De gezinnen uiten de behoefte of wens om een referentiepersoon te hebben voor alle aspecten van de zorg (praktische vragen en informatie) als een duurzame partner gedurende het hele traject van de patiënt. Het aanduiden van een referentiepersoon bij de zorgverleners die een overzicht heeft over het traject van de patiënt zou de toegang tot en de coördinatie van de zorg vergemakkelijken.

Ik wilde één aanspreekpunt, vooral in het begin, nu ja, meer na de diagnose, de eerste keren. Ik heb een vaste contactpersoon nodig en niet een die voortdurend verandert en dus moet ik me elke keer weer aanpassen aan nieuwe mensen en die moeten zich ook aan mij aanpassen. Ik vind ook dat het persoonlijk moet klikken. We moeten een vertrouwensrelatie kunnen opbouwen. Persoonlijk zou ik gek zijn geworden als ik elke keer met iemand anders moest praten. (LMC, patiënt(e), regio Aken, Duitsland)

5. Informatieve aspecten

Het begrip van een ziekte, de behandeling ervan en de gevolgen voor de gezondheid, en de kennis van de administratieve procedures die moeten worden gevolgd, zijn belangrijke elementen in de levensloop van mensen die aan zeldzame ziekten lijden. Voor zorgverleners is het meer een kwestie van wetenschappelijke (diagnose, opvolging enz.) en klinische (de relatie met de patiënt) kennis. We hebben deze verschillende elementen samengebracht onder de noemer informatieve aspecten van de zorg voor zeldzame ziekten.

Zoals we zagen in figuur 1 zijn de informatieve aspecten voor beide groepen deelnemers bijna even belangrijk. Maar patiënten/familieleden en zorgverleners benaderen ze niet op dezelfde manier. Zoals te zien is in figuur 2, noemen zorgverleners vaker onderwerpen die verband houden met hun eigen expertise, de persoonlijke benadering die zij patiënten bieden of de informatie die ze geven, terwijl patiënten eerder de informatie noemen die ze ontvangen, maar ook, en nog belangrijker, de informatie die ze niet ontvangen (zorgverleners benadrukken dit punt in mindere mate). Patiënten en familieleden leggen ook de nadruk op het zelfleren en op alternatieve informatiebronnen

(informatiesessies, -dagen en -weekends, meestal georganiseerd door patiëntenverenigingen, maar ook het internet, online gemeenschappen, andere patiënten of ziekenfondsen en verzekeringsinstellingen, zie tabel 3).

Volgens de literatuurstudie¹⁵ wordt vaak niet voldaan aan de informatiebehoefte van patiënten en hun familieleden door het gebrek aan expertise van zorgverleners, dat gevoed wordt door een slechte kennis van deze ziekten binnen de maatschappij en de medische wereld. Onze analyse van de interviews bevestigt deze observaties.

Uit de literatuurstudie¹⁶ blijkt dat de belangrijkste onvervulde informatiebehoefte verband houden met de medische aspecten

(informatie over de ziekte zelf, de symptomen en de behandeling). Uit de analyse van de interviews blijkt echter dat de informatie die patiënten en hun gezinnen melden te ontvangen, specifiek betrekking heeft op de behandeling van de ziekte en de aard van de zorg (zie tabel 4). De belangrijkste tekortkomingen hebben echter betrekking op informatie over tarieven, terugbetalingen en verzekeringen, gevolgd door de toegang tot zorg en de coördinatie van de zorg. Dat bewijst dat de informatiebehoefte van patiënten en hun familieleden zeer breed zijn en niet alleen betrekking hebben op de medische aspecten, maar ook op de financiële en praktische aspecten van het leven met de ziekte, zonder te spreken van de vraag met welke zorgverleners men contact moet opnemen en waar ze hen kunnen vinden om toegang te krijgen tot de nodige zorg. Toch zijn deze

Figuur 2: Verdeling van de meest gecodeerde ervaringen (aantal verwijzingen) voor de informatieve aspecten tijdens de interviews, vergelijking tussen de patiënten/familieleden en de zorgverleners¹⁴



Tabel 3: Gecodeerde actoren waarbij patiënten en familieleden praten over al dan niet ontvangen informatie

	Ontvangen informatie		Niet ontvangen informatie	
	Deelnemers (N=58)	Referenties (N=633)	Deelnemers (N=47)	Referenties (N=436)
Zorgverleners	38	88	28	71
Andere patiënt	20	37	8	9
Ziekenfondsen/verzekeringsinstellingen	16	34	18	33
Internet of televisie	26	50	13	12
Lokale of regionale regering	5	7	12	20
Online community	21	32	3	3
Patiëntenvereniging	34	96	8	14
Partner of familielid	14	15	6	7

14. 100% = totaal aantal gecodeerde referenties voor informatieaspecten, ofwel 2.571 voor interviews met patiënten en familieleden en 951 voor interviews met zorgverleners.

15. Universiteit Maastricht (2019), Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie), EMRaDi-project. Online beschikbaar: www.emradi.eu/nl/project-activities

16. Ibid.

Tabel 4: Gecodeerde categorieën waarbij patiënten en familieleden praten over al dan niet ontvangen informatie

	Ontvangen informatie		Niet ontvangen informatie	
	Deelnemers (N=58)	Referenties (N=633)	Deelnemers (N=47)	Referenties (N=436)
Medische aspecten	47	140	39	133
Medische beschrijving van de ziekte	24	39	21	36
Coördinatie van de zorg en toegang tot de zorg	27	54	24	48
Behandeling of type zorg	32	57	21	54
Ziekteverloop	14	20	13	18
Praktische, financiële en juridische aspecten	28	68	31	94
Kosten, terugbetaling en verzekering	25	43	29	86
Huisvesting, mobiliteit en praktische kwesties	12	22	7	8
Psychosociale aspecten	39	85	29	62
Houding ten opzichte van de ziekte	24	34	14	21
(Niet) ontvangen of gewenste ondersteuning	28	51	23	40

aspecten cruciaal in de zorg voor de patiënt, want zolang de patiënt niet op de hoogte is van de beschikbare behandelingsmogelijkheden, hulpmiddelen en ondersteuning en de administratieve procedures, kan hij er geen gebruik van maken.

We kwamen er enkel achter omdat een Vlaamse moeder het ons vertelde. Maar bij de ziekenkas heeft niemand ons erover verteld, in [het ziekenhuis] heeft niemand ons erover verteld, toen we naar Brussel gingen omdat we na de diagnose terug daarheen moesten, heeft niemand ons erover verteld. We moeten altijd zelf op zoek naar alle informatie. We krijgen geen informatie. (Rett, familielid, provincie Luik, België).

5.1. Informatie van zorgverleners

Het gebrek aan informatie dat van professionals wordt verwacht, kan een aanzienlijke impact hebben op het zorgtraject: complicaties of vertragingen voordat patiënten de juiste diagnose krijgen, problemen bij het vinden van de juiste behandeling en gebrek aan kennis van de procedures voor de terugbetaling van zorg. In het algemeen is dat te wijten aan het feit dat zorgverleners (van huisartsen tot werknemers van ziekenfondsen en verzekeringsinstellingen) niet onmiddellijk denken aan de vele lichamelijke problemen die door de ziekte worden veroorzaakt, aan de terugbetalingen, uitkeringen of hulp waar patiënten recht op kunnen hebben en aan de administratieve moeilijkheden die daarmee gepaard gaan. Professionals laten dus soms na om deze kwesties met hun patiënten en hun gezinnen te bespreken. In sommige gevallen hebben de zorgverleners

zelf geen duidelijke visie op de verschillende informatieve aspecten van de ziekte. We kunnen dan spreken over het gebrek aan bewustzijn, kennis en opleiding van zorgverleners op het gebied van zeldzame ziekten (vooral in de eerste lijn). Dit gebrek lijkt hier groter te zijn dan bij de meer voorkomende ziekten.

*Het is een kwestie waar veel patiënten en ook enkele collega's mee te maken hebben. Aangezien de ziekte zeldzaam is en veel **verzekeringsinstellingen niet weten wat het is**, zijn vragen als "Heb ik recht op medicatie?" of "Hoe vraag ik een attest voor de erkenning van een handicap aan?" vaak ingewikkelder in vergelijking met iemand die bijvoorbeeld aan diabetes lijdt. (Kinderneuroloog, regio Aken, Duitsland)*

Patiënten en familieleden wijzen vaak op het gebrek aan expertise bij zorgverleners¹⁷. Maar dit gebrek wordt hen niet verweten. Integendeel, patiënten juichen het zelfs zeer erg toe als hun zorgverleners bereid zijn om zich bij te scholen en hun grenzen te aanvaarden (met name voor zorgverleners van de eerste lijn). Maar patiënten zullen minder snel een slechte beslissing van een zorgverlener aanvaarden door gebrek aan kennis, wat schadelijke gevolgen kan hebben.

*Er was een pediatrie assistente die me zei "**ah het is misschien normaal voor zijn syndroom** dat hij de hele tijd aceton in zijn urine heeft. "Misschien normaal," zegt ze, "Ik weet het niet." Wel, ik zei: "Wel, in Saint-Luc is er een kinderarts die gespecialiseerd is, misschien kunt u hem bellen". Dat heeft ze nooit gedaan. Ze liet ons vertrekken met [naam van de patiënt], die niet at en aceton in zijn urine had. Ik heb per-*

17. Specialisten zijn meestal degenen die patiënten en hun familieleden informeren op het moment van de diagnose, maar veel andere actoren en zorgverleners worden ook genoemd in de interviews als het gaat om de behoefte aan informatie. De rol van deze verschillende zorgverleners wordt naar voren gebracht in het verslag van de studie.

soonlijk gebeld naar Saint-Luc toen ik het ziekenhuis verliet [...] ik neem het de assistente niet kwalijk dat ze het niet wist, maar wel dat ze niet op zoek ging naar de informatie. (Russell-Silver, familielid, provincie Luik, België)

De uitwisseling van expertise is essentieel voor zorgverleners van de eerste lijn die zich niet voor alle zeldzame ziekten die bestaan kunnen scholen en dus afhankelijk zijn van de uitwisseling van informatie met specialisten. Deze samenwerking en dit contact tussen zorgverleners is van cruciaal belang om de uitwisseling van informatie en de contacten binnen het netwerk van zorgverleners die patiënten met een zeldzame ziekte omringen, te verbeteren. Wanneer zorgverleners van de eerste lijn weten naar welke andere zorgverleners ze hun patiënten moeten doorverwijzen, vergemakkelijkt dit het contact en mogelijk ook het traject van de patiënt.

Ik denk eerst en vooral dat voor al deze ziekten je op een gecoördineerde en gezamenlijke manier moet werken, omdat ze zeldzaam zijn ... En om expertise op te doen, moet je echt veel patiënten behandelen en moet je in staat zijn om informatie met elkaar te delen en te verifiëren. (Duchenne, zorgverlener, provincie Limburg, België)

Naast het verstrekken van informatie kan de zorgverlener patiënten ook helpen bij het filteren van de gegevens die zij buiten de spreekkamer van de arts vinden, met name via het internet of sociale netwerken.

De zorgverleners melden ook dat de informatiebehoeften van de patiënten zeer specifiek zijn voor elk individu. Zo geven sommige patiënten en familieleden aan dat zij een voorkeur hebben voor een geleidelijke informatieverstrekking, terwijl anderen zo snel mogelijk geïnformeerd willen worden.

Er zijn twee soorten patiënten: zij die het willen weten en zij die het niet willen weten. En zij die tot de eerste groep behoren zijn zeer tevreden met de uitleg die ze op de eerste dag krijgen. Maar zij die tot mijn groep behoren, de groep angstige mensen, blijven ongerust tot ze weten wat er aan de hand is, dit is wat er gebeurt, dit is wat er kan gebeuren, dit is alles wat er kan worden gedaan, en dit is hoe het kan gebeuren. (PV, patiënt(e), provincie Limburg, België)

Er is dus niet één juiste informatietechniek die op alle patiënten van toepassing is en daarom is het heel belangrijk dat zorgverleners aandacht hebben voor individuele behoeften, naar patiënten luisteren en niet alleen maar informatie “verstrekken” met behulp van een universele aanpak.

5.2. Alternatieve informatiebronnen

5.2.1. Patiëntenvereniging en online groepen

Volgens de literatuurstudie¹⁸ leidt het gebrek aan expertise van zorgverleners ertoe dat patiënten en hun familie zich richten op alternatieve informatiebronnen zoals patiëntenverenigingen of online steungroepen. De interviews gaan ook in die richting, omdat de informatie die de zorgverleners verstrekken, wordt beschouwd als een aanvulling op de informatie uit de alternatieve bronnen. In de meeste gevallen zijn het de artsen die de patiënten adviseren om contact op te nemen met patiëntenverenigingen, met name om hun ervaring te delen en gebruik te maken van de expertise van anderen die vergelijkbare ervaringen hebben gehad¹⁹.

Kanalen zoals online groepen en patiëntenverenigingen zijn mooie kansen voor patiënten en familieleden om niet alleen goede praktijken en adviezen uit te wisselen, maar ook om elkaar te steunen.

Dus daar zijn de verenigingen, het is belangrijk dat ze bestaan, en uiteindelijk heeft Facebook me veel geholpen, ook al spreken we vaak slecht over Facebook. Na open groepen komen we terecht in gesloten groepen, na gesloten groepen komen we terecht in geheime groepen en dat is waar nog steeds belangrijke informatie wordt uitgewisseld. En dan komen we erachter dat we hen uiteindelijk niet moeten dwingen ... want zelfs sommige geneesheer-specialisten zijn niet genoeg gespecialiseerd op dit gebied om alle informatie te hebben. (Russell-Silver, familielid, provincie Luik, België)

Via patiëntenverenigingen en online communities kunnen patiënten en familieleden andere patiënten of familieleden ontmoeten die hetzelfde hebben meegemaakt en die voor hen een belangrijke bron kunnen zijn om toegang te krijgen tot (proactieve) informatie over verschillende aspecten van hun zorgtraject, en uiteindelijk tot een passende behandeling. Sommige verenigingen organiseren ook thematische evenementen en informatiesessies, produceren hulpmiddelen en doen zelfs huisbezoeken.

Merk op dat online groepen soms de enige beschikbare informatiekanalen zijn voor veel ziekten, omdat er soms geen patiëntenvereniging is voor de specifieke zeldzame ziekte in de regio waar de patiënten wonen. Dit is bijvoorbeeld het geval voor het syndroom van Rett in de Luikse regio. Aan de andere kant kan het te moeilijk lijken om andere gezinnen persoonlijk te ontmoeten wanneer het op het internet gemakkelijker is om de informatie te kiezen die men nodig heeft.

18. Universiteit Maastricht (2019), op. cit.

19. Bovendien bleek uit de interviews dat zorgverleners soms rechtstreeks samenwerken met patiëntenverenigingen en bijvoorbeeld deelnemen aan informatiesessies die door verenigingen worden georganiseerd. Zeldzame ziekten vormen een kleine wereld waar de vaardigheden geconcentreerd zijn, wat een nauwe samenwerking heel logisch maakt.

Buitenlandse patiëntenvereniging en internationale online groepen

Wanneer patiënten naar het buitenland reizen, is het meestal niet de bedoeling om zich te laten behandelen, maar om informatie te krijgen, zoals in het geval van patiënten en hun familieleden die de grens oversteken om deel te nemen aan de activiteiten van een patiëntenvereniging in het buitenland, omdat er geen in hun regio bestaat.

Naast het oversteken van de grens om deel te nemen aan activiteiten die door patiëntenverenigingen worden georganiseerd, kunnen patiënten en hun familieleden ook virtueel grenzen overschrijden om zich aan te sluiten bij online communities die meer patiënten samenbrengen dan die in hun regio.

5.2.2. Ziekenfondsen en verzekeringsinstellingen

Zoals blijkt uit tabel 3 zijn ziekenfondsen ook een uitgelezen bron van informatie voor patiënten en familieleden. In België biedt elk ziekenfonds via haar sociale diensten advies en ondersteuning aan patiënten om hen te helpen bij administratieve problemen (niet alleen die in verband met de terugbetaling van de zorg), maar ook bij aanvragen in verband met het gehandicaptenstatuut, aanpassingen aan de woning, coördinatiecontacten voor de thuiszorg enz.

Toch zeggen patiënten vaak dat ze zich slecht geïnformeerd voelen over de terugbetalingsmogelijkheden en dat ze uiteindelijk meer uitgeven dan ze zouden moeten doen, en ze zijn van mening dat ziekenfondsen op dit gebied proactiever zouden kunnen zijn.

Maar wat me opviel was dat ze me helemaal niet informeerden over de voordelen die ik kon genieten. Ook niet waarvoor ik een terugbetaling zou kunnen krijgen en zo. Eigenlijk had mijn reis van [plaats] naar [plaats] volledig terugbetaald kunnen worden. Maar niemand heeft me iets gezegd. Of dat mijn moeder een hogere kinderbijslag had kunnen krijgen. Daar heeft ook niemand iets over gezegd. Ik kwam er pas achter in februari van dit jaar. En toen zeiden ze me dat het te laat was. En uiteindelijk zijn ze teruggekomen op wat ze hadden gezegd, en hebben we het geld toch gekregen. (CML, patiënt(e), Duitstalige gemeenschap, België)

Het lijkt erop dat een van de grote problemen in verband met dit gebrek aan informatie over het administratieve aspect is dat patiënten en familieleden niet altijd weten waar ze terecht kunnen voor hulp of informatie. Er bestaan wel diensten binnen de ziekenfondsen, en in expertisecentra/verwijzingscentra en ziekenhuizen. Maar deze diensten lijken niet voldoende toegankelijk te zijn, aangezien sommige patiënten zeggen dat ze graag door sociale assistenten van het ziekenhuis zouden worden begeleid, niet alleen om hen te informeren over hun rechten en

terugbetalingen, maar ook om hen te helpen met de nodige procedures en formaliteiten.

In de interviews komen ook positieve ervaringen naar voren over de ondersteuning door zorgverleners, werknemers van ziekenfondsen en verzekeringsinstellingen of diensten die verbonden zijn aan regionale of lokale regeringen²⁰, om informatie te verkrijgen over rechten en terugbetalingen. In de onderstaande getuigenis legt de patiënt inderdaad uit dat hij zonder de hulp van de sociale werker van zijn ziekenfonds niet zou hebben gebruik gemaakt van verschillende hulpmiddelen. Naar eigen zeggen heeft de deelnemer deze sociale assistent 'toevallig' ontmoet. Dat toont aan dat de informatie die patiënten ontvangen te sterk afhankelijk is van toevalligheden en dat deze beter gestructureerd moet worden, waarbij opnieuw de nadruk wordt gelegd op de dwingende noodzaak om één enkele persoon aan te duiden die patiënten zal begeleiden in hun zoektocht naar informatie gedurende hun hele zorgtraject.

We hebben uitstekende contacten met de sociale assistent van de ziekenkas. Ik moet zeggen dat we tot dan toe geen idee hadden waar we recht op hadden enzovoort. [...] Ze heeft zelf alle formaliteiten voor ons ingediend, ik wist niet dat ik recht had op een toeslag voor hulpverlening [...] Ze heeft zelfs het nodige gedaan om een verlaging van de onroerende voorheffing voor mijn handicap te regelen enzovoort [...] We hebben haar toevallig ontmoet, na een aanbeveling van de sociale bijstand van [naam van het ziekenhuis]. (Huntington, patiënt(e), provincie Luik, België)

5.2.3. Zelfeducatie

Door de schaarste aan expertise worden patiënten en familieleden ertoe gebracht zichzelf te informeren (zie figuur 2). Toch zijn er weinig getuigenissen van zorgverleners over het zelfleren van patiënten, wat wijst op een mogelijke onderschatting van de informatiebehoefte van gezinnen die getroffen zijn door zeldzame ziekten.

20. CPAS/OCMW op gemeentelijk niveau of AViQ/VAPH op gewestelijk niveau (België).

Het zelfinformatieproces begint meestal voor of op het moment van de diagnose, maar is daar lang niet altijd toe beperkt. Zeldzame ziekten zijn namelijk chronisch. Zelfs na de eerste diagnose ontstaan er gedurende het hele leven van de patiënt extra informatiebehoeften.

Naarmate patiënten en families zich richten op zelfleren om een beter inzicht te krijgen in de ziekten, ontwikkelen ze expertise in hun ziekte en worden ze “deskundige patiënten”. Deze rolwisseling kan echter leiden tot conflicten met de zorgverleners. De resultaten van de interviews bevestigen dus die van de literatuurstudie²¹, waarin wordt geconcludeerd dat deze rolwisseling een extra last kan betekenen voor gezinnen die getroffen zijn door zeldzame ziekten, die zich voortdurend informeren en verdedigen om toegang te krijgen tot de zorg en deze te coördineren. Naast de medische aspecten van het zorgtraject, benadrukken patiënten en familieleden het belang van een proactieve zoektocht naar informatie over de financiële en administratieve aspecten.

Ja, we moeten alles zelf uitzoeken. En het is niet zo ... Eigenlijk zou iemand naar uw huis moeten komen om te zeggen: “Ik heb gehoord dat u een zoon heeft met myopathie van Duchenne. Ik ben zo en zo, en ik ben hier om u te helpen en ik kom elk jaar terug of u kunt me altijd bellen en ik kan u vertellen wat u kunt gebruiken om u te helpen.” (Duchenne, familielid, provincie Limburg, België)

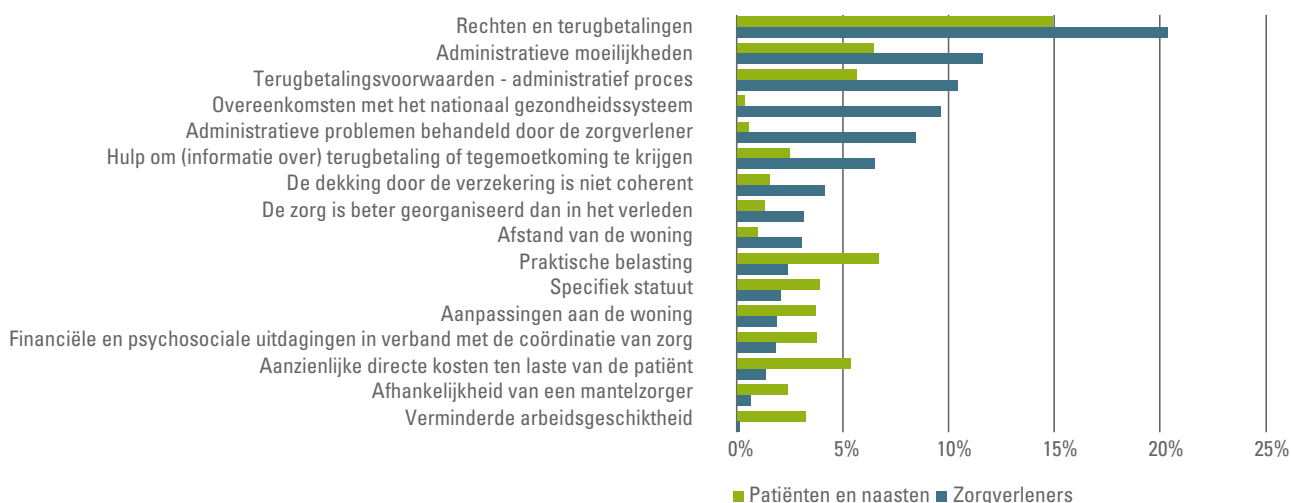
Zelfleren lijkt dus eerder een noodzaak dan een keuze. De afwezigheid van een vaste contactpersoon of -punt die aan families met zeldzame ziekten kan uitleggen wat ze kunnen verwachten en hen kan helpen met de verschillende aspecten van hun zorgtraject is een tekortkoming in de ogen van patiënten en hun familieleden. Het feit dat patiënten beter in staat zijn om de behandeling in eigen handen te nemen en nieuwe mogelijkheden om onderzoek te bevorderen zijn gunstig voor de patiënten en hun naasten. Toch moet er een delicaat evenwicht worden gevonden om hen niet te overbelasten door hen zonder duidelijke begeleiding en advies te laten zitten.

6. Praktische, financiële en juridische aspecten

In het algemeen hechten patiënten en hun familie meer belang aan de praktische, financiële en juridische aspecten dan zorgverleners. Terwijl 24% van de patiënten het over deze aspecten heeft, vermeldt slechts 16% van de zorgverleners ze (zie figuur 1).

Wat de praktische, financiële en juridische aspecten betreft, richten de meeste zorgverleners zich op de terugbetaling van de zorg, op de bestaande regelingen voor deze terugbetaling en op wat zij moeten doen om de zorg terugbetaald te krijgen. Maar als we kijken naar verwijzingen van patiënten en familieleden, zien we dat de terugbetaling van zorg en administratieve kwesties

Figuur 3: Verdeling van de vaakst gecodeerde verwijzingen voor de praktische, financiële en juridische aspecten tijdens de interviews - een vergelijking tussen de patiënten/familieleden en de zorgverleners²²



21. Universiteit Maastricht (2019), op. cit.

22. 100% = totaal aantal gecodeerde referenties voor informatieaspecten, d.w.z. 3.657 voor interviews met de patiënten en hun familieleden en 1.110 voor de zorgverleners.

niet de enige punten zijn die worden aangehaald, hoewel deze categorie ook het meest wordt genoemd door deze groep. Het meest opvallende is het belang dat wordt gehecht aan praktische zaken als werkorganisatie/arbeidsongeschiktheid, aanpassingen aan het huis, afhankelijkheid van een mantelzorger, de noodzaak om voor de patiënt te rijden enz. (figuur 3). Samen vormen deze verschillende aspecten van zorgcoördinatie door gezinnen van patiënten met een zeldzame ziekte een echte uitdaging, zowel financieel als psychosociaal.

6.1. Terugbetaling van geneesmiddelen en zorg

De hoge kosten van de behandeling gaan gepaard met bezorgdheid over de dekking door de ziekteverzekering en de beschikbaarheid van geneesmiddelen, met name in gezondheidsstelsels waar minder middelen beschikbaar zijn. Zelfs in systemen die gewoonlijk een universele gezondheidsdekking wordt toegeschreven, moeten patiënten met zeldzame ziekten grote sommen geld voorschieten voor hun zorg, wat hun financiële situatie in gevaar kan brengen²³. Deze analyse wordt bevestigd door de afgenomen interviews.

De deelnemers noemden twee categorieën geneesmiddelen: enerzijds geneesmiddelen die specifiek zijn ontwikkeld voor de behandeling van een zeldzame ziekte, 'weesgeneesmiddelen' genoemd, en anderzijds geneesmiddelen die bepaalde symptomen (zoals anti-epileptica) behandelen of voorkomen.

'Weesgeneesmiddelen' zijn geneesmiddelen die speciaal zijn ontwikkeld voor specifieke ziekten.²⁴ Deze geneesmiddelen zijn erg duur - een Belgische patiënt met chronische myeloïde leukemie schat de kosten van zijn behandeling op 60.000 euro per jaar, terwijl een Nederlandse deelnemer schat dat hij 35.000 euro heeft bespaard door tien maanden lang zijn geneesmiddelen niet in te nemen - maar ze zijn wel gedekt door de sociale zekerheid. Maar vanwege de prijs van deze geneesmiddelen is het verkrijgen van een terugbetaling moeilijker dan voor geneesmiddelen voor veelvoorkomende ziekten.

Wanneer er geen behandeling is die de ziekte in haar geheel kan genezen, kunnen er nog steeds medicijnen worden voorgeschreven die de symptomen verminderen. Deze geneesmiddelen worden niet volledig terugbetaald, wat de financiële gezondheid van gezinnen kan aantasten. Aangezien ze de levenskwaliteit van de patiënt echter aanzienlijk kunnen verbeteren, zijn ze een noodzakelijke behandeling, niet alleen een 'comfort'-behandeling (of het nu gaat om anti-epileptica, anti-depressiva of andere 'gewone' geneesmiddelen).

De zorgverleners die we hebben ontmoet, benadrukten hoe ingewikkeld de procedures zijn die zij soms moeten volgen. Wanneer de toestemming voor terugbetaling niet of slechts langzaam door het ziekenfonds wordt verleend, moeten patiënten in sommige gevallen lang wachten voordat ze kunnen gebruik maken van geneesmiddelen die hun situatie aanzienlijk zouden verbeteren. Dat leidt tot complexe relaties tussen verzekeringsinstellingen en zorgverleners.

Wanneer patiënten zelf de stappen moeten nemen, kan het erg moeilijk zijn om de nodige toestemmingen te krijgen. De families die we hebben ontmoet gaven vaak aan dat ze zonder de hulp van een zeer toegewijde arts niet in staat zouden zijn geweest om de terugbetaling te krijgen. Er bestaan echter wel sociale diensten die aan patiënten en familieleden alternatieven kunnen voorstellen, zoals het Bijzonder solidariteitsfonds en lokale bijstand²⁵, om een terugbetaling te krijgen voor zorg die niet gedekt is door de verplichte ziekteverzekering.

In sommige gevallen lijken deze stappen, zelfs met de hulp van zorgverleners, te lang en ingewikkeld. In het volgende fragment legt de specialist uit dat het logisch lijkt dat dergelijke dure geneesmiddelen alleen worden verstrekt wanneer dat absoluut noodzakelijk is, maar dat administratieve vereenvoudiging absoluut noodzakelijk is.

*Aan de andere kant zijn er andere ziekten waarbij de adviserende geneesheer zelf geen toestemming kan geven voor het geneesmiddel, moet doorverwijzen naar een college, en daar zien we **hoe gigantisch de bureaucratie is, het duurt erg lang.** [...] Vorig jaar hebben we gewacht voor een patiënt voor de ziekte van Gaucher, volgens mij heeft de patiënt zeven maanden moeten wachten op zijn behandeling. En met argumenten van het college die we niet begrijpen, waar ze het bestand drie keer moeten terugsturen, waar ze zeggen dat ze het getal niet kunnen lezen terwijl het eronder in letters staat uitgeschreven [...] en daarvoor wordt het dossier geweigerd. We hebben dus toch een beetje de indruk dat er een soort van rem is om te proberen minder uit te geven. Maar dit zijn inderdaad extreem dure geneesmiddelen, dus het is begrijpelijk dat we langs een college moeten passen om te zorgen dat deze behandelingen niet te pas en te onpas worden voorgeschreven. Maar **tussen het doel om onnodige uitgaven voor ongerechtvaardigde behandelingen te vermijden en de overijverigheid die we soms zien, is er echt een marge.** [...] Ik zeg niet dat colleges niet nuttig zijn, maar we moeten het proces vloeiender maken [...] Er is iets dat niet werkt tussen het moment dat het dossier wordt verstuurd en dit proces, want dit dossier blijft volgens*

23. Universiteit Maastricht (2019), op. cit.

24. Voor meer informatie over het label 'weesgeneesmiddelen' en de toekenning of herroeping ervan, zie het KCE-rapport over het beleid inzake zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen, dat hier beschikbaar is: <https://kce.fgov.be/sites/default/files/atoms/files/d20091027332.pdf>

25. Deze bijstand wordt aangeboden aan mensen in een onzekere financiële situatie door het OCMW/CPAS. In België is in alle gemeenten een openbaar centrum voor maatschappelijk welzijn aanwezig. De openbare centra voor maatschappelijk welzijn zijn openbare organismen die tot taak hebben 'iedereen in staat te stellen met menselijke waardigheid te leven'.

mij lang liggen op een bureau, voordat het aankomt bij de adviserende geneesheer en dat de adviserende geneesheer zegt "ah maar nee, dat is een weesgeneesmiddel, dat moet naar het college worden gestuurd." Hij stuurt het terug naar de secretaresse, die het terugstuurt naar de secretaresse van het college, die zich waarschijnlijk amuseert met alles te anonimiseren, want eens ze het op het college ontvangen, zijn alle namen verwijderd. Dus ik denk dat het nog eens twee weken duurt, ze moet het naar alle dingen van het college sturen, de experts moeten hun mening geven, het moet worden teruggestuurd naar het ding, ze vergaderen eens in de zoveel tijd ... nu ja, goed. [...] De bureaucratie is erg, erg zwaar. (Geneesheer-specialist, provincie Limburg, België)

De symptomen en handicaps variëren sterk van de ene ziekte tot de andere. Voor alle acht ziekten werden 38 symptomen gecodeerd in de analyse. Opgemerkt moet worden dat het juist de veelheid van deze symptomen is die sommige zeldzame ziekten zeer complex maakt²⁶. Hoewel deze symptomen sterk verschillen van de ene ziekte tot de andere, kunnen veel van deze symptomen niet worden behandeld met geneesmiddelen. Zo zijn paramedische zorg en medisch materiaal nodig om de levenskwaliteit van de patiënt te verbeteren. Aangezien zeldzame ziekten meestal ongeneeslijk zijn, zullen ze deze behandelingen hoogstwaarschijnlijk voor de rest van hun leven nodig hebben en zullen ze vaak hun medisch materiaal moeten vernieuwen. Maar paramedische zorg wordt niet altijd voldoende terugbetaald en voor ongeneeslijke ziekten zijn er over het algemeen geen terugbetalingsregelingen. Dat verklaart waarom zowel patiënten als hun familieleden en zorgverleners vaak spreken over een 'inconsistente ziekteverzekering'.

Er is al dit fameuze probleem van quota's, toegang tot logotherapie, of ergotherapie, of psychologie, dat heeft absoluut geen zin als we het hebben over een langdurige ongeneeslijke ziekte. Dus dat we recht hebben op specifieke kinesitherapeutische sessies in het geval van een breuk, kan ik begrijpen, want er zijn ook enkele patiënten die blijven doorgaan als we niet op een bepaald moment de kraan dichtdraaien. Maar hier weten we dat we totdat we ... sorry dat ik het zo plat zeg, maar totdat we twee meter onder de grond liggen, we al deze steun nodig hebben, punt uit. (Huntington, patiënt(e), provincie Luik, België)

6.2. Niet-gebruik van zorg en niet-activering van rechten

Als gezinnen niet goed geïnformeerd zijn of de zorg niet (voldoende) wordt terugbetaald, laten zij hun rechten misschien niet gelden of stellen ze de zorg uit. Het niet gebruik maken van zorg komt vooral voor bij psychologische en paramedische zorg (logopedie, kinesitherapie) en bij het toedienen van vitaminen of voedingssupplementen, waarvan de kosten de toegankelijkheid beperken. Het uitstellen of afzien van zorg kan echter ernstige gevolgen hebben voor het toekomstige leven en dus leiden tot hogere eindkosten voor de samenleving.

*Soms zeg ik de osteopaat af. Maar ik probeer het niet te doen ... Of soms zijn er maanden dat ze haar Omega 3, of vitamine D of andere behandelingen niet krijgt - behalve Depakine [anti-epileptische behandeling] want dat is belangrijk en wordt terugbetaald. **Maar er zijn momenten waarop we dingen moeten afzeggen, ja.** (Rett, familielid, provincie Luik, België)*

Specifieke terugbetalingen voor zeldzame ziekten

In België zijn er weinig of geen 'voordelen' in de verplichte en aanvullende verzekeringen om te compenseren dat men een zeldzame ziekte heeft. Het statuut 'zeldzame ziekte' bestaat wel, maar het is meestal een subcategorie van het statuut van chronische ziekte en biedt weinig voordelen (lager maximumtarief en derdebetalersregeling).

Het belangrijkste voordeel voor patiënten met een zeldzame ziekte is echter dat zij in aanmerking komen voor behandeling volgens de **RIZIV-overeenkomsten**. Het gaat om afspraken tussen het RIZIV en gespecialiseerde centra om zorg te verlenen aan patiënten met een bepaalde ziekte/ziektegroep. Elke overeenkomst is specifiek voor de betreffende ziekte(n), maar het belangrijkste voordeel voor de patiënt is dat hij kan profiteren van multidisciplinaire zorg en psychosociale ondersteuning op één plaats, zonder kosten voor de patiënt.

Maar niet alle patiënten met een zeldzame ziekte maken gebruik van deze overeenkomsten. Op dit moment zijn er overeenkomsten waarop patiënten met een zeldzame ziekte recht hebben voor mucoviscidose, Huntingtons chorea, neuromusculaire ziekten en stofwisselingsziekten. Patiënten die lijden aan chronische myeloïde leukemie, polycythaemia vera, het syndroom van Zilver-Russell en vooral het syndroom van Rett (vanwege de complexiteit van de ziekte) vallen niet onder een overeenkomst, terwijl multidisciplinaire opvolging en psychosociale ondersteuning en supervisie (met name voor administratieve procedures) absoluut noodzakelijk zijn.

26. Zo werden in interviews met gezinnen die getroffen zijn door de ziekte van Rett (de ziekte waarvoor de behandeling het meest complex is van de acht ziekten die voor het EMRaDi-project zijn geselecteerd) op zeven na alle genoemde symptomen vermeld.

*Maar soms is het privé, dus het is duur, dat is een van de problemen, ja. Dat is een van de problemen, **dat psychotherapie niet wordt terugbetaald** en dat mensen, wel, ze gaan twee keer aan vijftig euro per sessie, en dan denken ze “nee, financieel lukt dat niet.” Het is dus een probleem. (Kinderneuroloog, provincie Luik, België)*

Om deze zorg te integreren in de huidige vergoedingsregelingen moeten we anders gaan denken in het geval van zeldzame ziekten. Iedereen kan namelijk voordeel halen uit de oplossingen die patiënten en hun familie in hun rol als deskundige patiënten kunnen bieden. Zoals gesuggereerd door de literatuurstudie²⁷, plaatst deze rol patiënten/familieleden vaak in een ongemakkelijke situatie. Dat kunnen we zien in de volgende situatie waarin een Belgische moeder geconfronteerd werd met een adviseerende geneesheer van het ziekenfonds (de verantwoordelijke voor de goedkeuring van de terugbetaling) die geen toestemming gaf voor de terugbetaling van de zorg die toch noodzakelijk was. Deze adviseerende geneesheren hebben echter weinig speelruimte omdat zij de geldende wetten en regels moeten toepassen en niet altijd een discretionaire bevoegdheid hebben.

*Dus ik denk: “wel, we bieden logopedie aan heel wat drukke kinderen en wij ouders die ervoor hebben gekozen om die neussonde te verwijderen die zou leiden tot een gastrostomie met zorg, regelmatige operaties en zo, wel, wij krijgen zelfs niet een beetje logopedie aangeboden.” Dus dat **was een beetje inconsequent in termen van medische opvolging, het feit dat we niets aangeboden krijgen voor deze weesziekten die, en dat begrijp ik, op het niveau van de adviseerende geneesheer, niet past in de kant-en-klare hokjes, dat is normaal, het is zo zeldzaam.** Maar als we een beetje literatuur naar voren brengen om aan te tonen dat het gerechtvaardigd is, en ik ga zeggen dat zelfs op maatschappelijk niveau, het goedkoper is om te betalen voor een paar sessies logopedie om ouders te helpen een kind van een neussonde af te helpen dan om te betalen voor alle zorg die gepaard gaat met een sonde die leidt tot een gastrostomie. Hoe dan ook, er is hier een tegenstrijdigheid en jammer genoeg was de adviseerende geneesheer ertegen. (Russell-Silver, familielid, provincie Luik, België)*

6.3. Invloed van de opvoeding en de sociaaleconomische context

Administratieve moeilijkheden zijn nog moeilijker te beheren voor patiënten met een lage sociaaleconomische achtergrond. Terwijl patiënten en hun familieleden over het algemeen wijzen op de omslachtige administratieve procedures, zijn zij verdeeld over de kwestie van de hoogte van de terugbetaling. We hebben vastgesteld dat mensen die geen financiële problemen ondervinden, over het algemeen zeggen dat ze blij zijn met het niveau

van de hulp en de terugbetaling die ze ontvangen en tevreden zijn met de verstrekte financiering. Mensen in financiële moeilijkheden of eenoudergezinnen vinden echter dat het niveau van de terugbetaling van de zorg niet voldoende is (vooral voor paramedische en psychologische zorg). Ook het opleidingsniveau, de voorkennis van de aandoening of de beroepservaring van een patiënt of familielid die in de medische sector werkzaam is, spelen een belangrijke rol in de behoefte aan informatie, met name met betrekking tot de terugbetaling van de zorg en administratieve kwesties.

*Ja. Maar er zijn veel mensen die dat niet hebben. Het is hetzelfde met aanpassingen. Als men de aanvraag doet, doen ze dat uiteindelijk wel, maar het is mogelijk om het te krijgen. Er zijn mensen die het niet vragen of het niet weten, en ze krijgen het niet. Ik vind dat niet acceptabel, want alle jongens met myopathie van Duchenne hebben dezelfde rechten. **En niet omdat je een goede prater bent ofzo. Het is niet eerlijk, iedereen zou dezelfde rechten moeten hebben. En dat is echt niet het geval. Ik vind het betreurenswaardig.** En weet u, toen ik jonger was en meer energie had, probeerde ik vroeger hetzelfde te doen voor andere mensen ... Maar op een gegeven moment word je zo moe en ben je gewoon blij dat je het voor jezelf hebt gekregen. Het is jammer, maar zo is het nu eenmaal. (Duchenne, familielid, provincie Limburg, België)*

Naast de status van begunstigde van een verhoogde tegemoetkoming, die het niveau van de terugbetaling voor patiënten met hoge gezondheidsuitgaven of lage inkomens verhoogt, zijn er andere “voordelen” voor mensen in een ingewikkelde financiële situatie, zoals de bijstand van het OCMW en het Bijzonder solidariteitsfonds. Deze voordelen worden echter niet automatisch toegekend, dus het is belangrijk om mensen naar de sociale diensten te verwijzen om bepaalde rechten te activeren.

6.4. Werk en inkomen

In onze analyses vonden we significante verschillen tussen zorgverleners en patiënten en hun familieleden in hun benadering van het onderwerp werk en inkomen. De zorgverleners hechten immers weinig belang aan dit onderwerp, ook al is het voor de patiënten en hun familie van primordiaal belang. We kunnen vaststellen dat de onderwerpen die door patiënten en familieleden het meest worden genoemd, de afname van hun vermogen om te werken, de compensatie voor arbeidsongeschiktheid, het vermogen van de patiënt om te werken, deeltijdwerk met een compenserend inkomen van het ziekenfonds, en het verlies van inkomen zijn. Veel getuigenissen gaan in op de problemen die mantelzorgers ondervinden in verband met het feit dat ze moeten stoppen met werken of een voltijdse job moeten weigeren om te zorgen voor mensen met een zeldzame ziekte.

27. Universiteit Maastricht (2019), op. cit.

Afhankelijk van de handicap die door de ziekte wordt veroorzaakt, kan het vermogen van patiënten en hun familie om te werken sterk variëren. Het vinden van een gepaste baan kan een echte uitdaging zijn voor patiënten. Ook wanneer patiënten tijdelijk moeten stoppen met werken, kan de situatie complex zijn, zowel administratief als financieel.

Desondanks tonen patiënten meestal veel bereidheid om te werken. Zoals het volgende citaat aangeeft, kan blijven werken datgene zijn wat de patiënten helpt volhouden. Dit sterke verlangen om te werken kan ook worden verklaard door het gevoel van verbondenheid met de maatschappij die hen het werk geeft. Anders zou het gevoel van isolement dat ze al ervaren als persoon met een zeldzame ziekte, alleen maar worden versterkt.

*Het is belangrijk als je je hele leven nog voor je hebt. Als je een chronische ziekte hebt, ik weet het niet, heb je nog een jaar, heb je nog twintig jaar, dat weten we niet. Maar je zou moeten kunnen gaan werken. [...] **Ik blijf werken omdat mijn werk me helpt om de moed erin te houden.** (PV, patiënt(e), provincie Limburg, België)*

***Dus, ofwel kiezen we om te klagen en we klagen.** Op een dag zeiden ze me bij de ziekenkas: "Weet u, mevrouw, met wat u hebt, kunt u op de ziekenkas blijven, dus u kunt stoppen met werken." Ik was veertig jaar oud. Maar het is waar dat we niet altijd de kracht hebben [...] we zijn niet altijd in topvorm, maar ja, **ik weet het niet, ik ben niet te ziek om te werken.** (CML, patiënt(e), provincie Luik, België)*

6.5. Problemen met betrekking tot huisvesting, mobiliteit en praktische kwesties

Voor patiënten met een ernstige handicap en hun gezin komen problemen op het vlak van huisvesting, mobiliteit en praktische kwesties op de voorgrond. Bij ziekten als Huntington, myopathie van Duchenne en het syndroom van Rett is de praktische belasting het grootst met problemen als de indeling van de woning, de afhankelijkheid van een mantelzorger, het inzetten van een huishoudhulp, de afstand tot de woning, de noodzaak om de patiënt te voeren enz.

Een van de belangrijkste uitdagingen voor patiënten met een mobiliteitsbeperking en hun familie is om een huis - en een auto - aangepast aan hun behoeften te hebben. Om dat te doen, moeten er in de woning werken worden uitgevoerd. Dankzij het invaliditeitsstatuut worden deze regelingen (gedeeltelijk) vergoed door de overheid. Enerzijds vereist dat administratieve procedures en anderzijds kunnen de kosten van de aanpassingen hoog zijn. Meestal is het niet duidelijk hoeveel ze worden vergoed en of het gezin de kosten moet voorschieten. Bovendien brengen ze een gebrek aan consistentie naar voren met betrekking tot wat wel en niet is toegestaan.

Nee, het is niet het AWIP, het is de ziekenkas die het heeft terugbetaald, die ervoor zorgt... ik, de kinesist, en de winkels

*die het hebben, **we kunnen er niet aan uit, we weten niet wie wat betaalt.** De kinesist van het centrum vraagt meestal een forfaitair bedrag voor patiënten bij het AWIP. En het AWIP zegt mij "ah maar nee, **dat doen we niet en hoe dan ook, als u dat wilde, had u het moeten vragen voordat u het toestel kocht.**" (Rett, familielid, provincie Luik, België).*

De sociale diensten van de ziekenfondsen, ziekenhuizen, gespecialiseerde centra en lokale/regionale overheden kunnen gezinnen doorgaans bijstaan bij deze stappen. Het is echter van essentieel belang dat gezinnen worden geadviseerd door zorgverleners die bevoegd zijn voor de ziekte in kwestie en de evolutie ervan, zo niet kunnen er onjuiste beslissingen worden genomen. Patiënten met complexe en invaliderende ziekten hebben ook een grote behoefte aan gespecialiseerde medische apparatuur om hun mobiliteit te vergemakkelijken en hun algemene levenskwaliteit te verbeteren. Het chronische karakter van zeldzame ziekten betekent dat een frequente vernieuwing van de medische apparatuur of een aanpassing aan de afnemende capaciteiten van de patiënt nodig is.

De eerste moeilijkheid bij deze hulpmiddelen is het feit dat het niet evident is om de juiste apparatuur te vinden, d.w.z. de apparatuur die echt is aangepast aan de behoeften van de patiënt. Bovendien kan sommige apparatuur, zoals een rolstoel, erg duur zijn en kunnen de stappen voor de patiënt complex zijn. Mantelzorgers wijzen ook op de inconsequente terugbetaling van deze hulpmiddelen (vooral voor de vernieuwing).

6.6. Mantelzorgers: centrale actoren in het beheer van de praktische aspecten

De rol van mantelzorgers bij het coördineren van de zorg voor de patiënt met een zeldzame ziekte is essentieel voor het dagelijks beheer. In sommige gevallen zijn patiënten erg afhankelijk van hun gezin vanwege de zeldzame ziekte. Vooral wanneer de handicaps van de patiënt ernstig zijn, en des te meer wanneer er sprake is van een verslechtering van de cognitieve vaardigheden, is de afhankelijkheid van de patiënt van de mantelzorgers zeer groot. Deze ouders of partners hebben dan ook een permanente zorgverantwoordelijkheid.

*Haar beperkingen? Ze kan niet praten, dus ja, ze kan niets vragen [...] Omdat ze niet kan stappen, gaat ze op handen en voeten vooruit, dus ze kan nog steeds keuzes maken, of speelgoed halen, maar de meesten kunnen niet stappen en zitten in een rolstoel. Wie in een rolstoel zit, kan geen speelgoed gaan kiezen, kan niet gaan waar hij wil. **Dus ja, men zit vast in een bubbel als men het syndroom van Rett heeft. We zitten vast, we zijn afhankelijk van wie er voor ons zorgt.** (Rett, familielid, provincie Luik, België).*

Mantelzorgers zijn niet alleen essentieel om een algemeen overzicht te houden van alle medische aspecten rond het opzetten van de zorg en de behandeling, maar ook om alle praktische aspecten van de dagelijkse zorg te coördineren (het vinden van

een geschikt dagcentrum, instellingen om hen een beetje rust te geven enz.). Ze voeren ook een groot deel van de dagelijkse zorg uit en voor sommige patiënten met pathologieën zoals myopathie van Duchenne of het syndroom van Rett gaat het over een afhankelijkheid voor alle vitale functies (eten, wassen, naar het toilet gaan enz.).

De zorg voor een patiënt met een zeldzame ziekte is een praktische belasting voor de mantelzorger, omdat het hem kan betreffen te werken en vermoeiend kan zijn. Veel mantelzorgers krijgen te kampen met gezondheidsproblemen vanwege de werkdruk die de coördinatie van de zorg en de behandeling van de patiënt met zich meebrengt. Ze hebben op hun beurt zelf behoefte aan zorg.

*In [bijzondere school] was er een transportsysteem, maar we moesten betalen voor rondritten van anderhalf uur 's ochtends. En nu ja, bijzonder onderwijs beviel haar niet meer, ze had andere zorg nodig. En ik had horen spreken over [centrum], waar ze zich echt goed voelde. En daar was er een bus die haar kwam ophalen. Maar dat is tot en met achttien jaar. En toen [naam van de patiënt] zestien en een half werd, moest ik dus op zoek naar een **centrum voor volwassenen**, omdat we vroeg genoeg moeten beginnen kijken. [...] Dus zit ze sindsdien in [ander centrum]. Maar ook daar **ben ik het die moet rijden**. [...] ik breng haar minstens drie dagen per week naar daar. In het begin bracht ik haar vijf dagen naar daar, maar het was te veel, want het ligt op **vijftig kilometer van mijn huis**, dus ik ging 's morgens op en af en 's avonds op en af, beeld u in: tweehonderd kilometer per dag. Dus ik zei stop, ik ging naar drie dagen per week. En dan nog blijf ik vaak een dag daar. Maar dus op werkdag, vertel ik u niet dat mijn professionele carrière geweldig is. [...] Op dit moment **werk ik niet**, neen. In het begin was ik bioloog, ik werkte in*

*de oceanologie, dus ik ging naar zee, naar het platteland, en dat alles. **Dat alles heb ik moeten stoppen, voor de kleine. Het was niet meer mogelijk.** (Rett, familielid, provincie Luik, België).*

7. Psychosociale aspecten

De patiënten en de familieleden hebben allemaal aangegeven of benadrukt dat ze op verschillende momenten tijdens het zorgtraject en in verschillende mate behoefte hadden aan psychologische hulp. Deze ondersteuning is nodig omdat de patiënt de grootst mogelijke zelfstandigheid en een gevoel van normaliteit zoekt, vaak op specifieke momenten zoals tijdens de diagnose of tijdens de overgang van de kindertijd naar de volwassenheid. De patiënten en hun familieleden kampen met een sterk gevoel van isolement, omdat hun leven niet is zoals dat van de mensen om hen heen. Het kan voorkomen dat familieleden die vaak de nodige hulp verlenen aan patiënten en die de rol van zorgcoördinator op zich nemen, als gevolg van deze situatie eigen noden ontwikkelen. Om het isolement te bestrijden, bouwen patiënten en familieleden soms een sterk gemeenschapsgevoel op via steungroepen, in het echte leven of online.

De getuigenissen van gezinnen die getroffen zijn door een zeldzame ziekte bevatten veel vaker psychosociale aspecten dan die van de zorgverleners (zie figuur 1). Er werden ook verschillen waargenomen in de regelmaat waarmee de twee doelgroepen deze aspecten vermeldden. Zoals blijkt uit figuur 4, spraken zorgverleners vaker over onderwerpen als de steun die zij bieden ('ontvangen hulp') en de algemene emotionele en psychologische behoeften van patiënten, terwijl patiënten en familie-

Figuur 4: Verdeling van de meest gecodeerde ervaringen (aantal verwijzingen) voor psychosociale aspecten tijdens de interviews, vergelijking tussen de patiënten/familieleden en de zorgverleners²⁸



28. 100% = totaal aantal gecodeerde referenties voor psychosociale aspecten, ofwel 2.437 voor interviews met patiënten en familieleden en 334 voor interviews met zorgverleners.

leden vaker spraken over de steun die zij ontvangen, maar ook, en nog belangrijker, over hun positieve houdingen, de gevolgen van de ziekte voor het sociale leven, hun negatieve houdingen en gedragingen, het gebrek aan hulp en onvervulde psychologische behoeften, de hoge psychologische belasting enz.

7.1. Evolutie van psychosociale behoeften doorheen het traject van de patiënt

Doorheen hun zorgtraject doorlopen patiënten en hun familieleden verschillende stappen die een gevarieerde psychologische impact kunnen hebben. Tijdens de periode voorafgaand aan de diagnose worden patiënten met zeldzame ziekten in de EMR, evenals hun familieleden, geconfronteerd met onzekerheid en psychosociale problemen. Ze spreken over gevoelens zoals bezorgdheid, angst, verdriet, frustratie en woede. Velen zeggen ook hoe moeilijk deze periode te beheersen is. Deze negatieve gevoelens kunnen door verschillende factoren worden verklaard: de onzekerheid van het 'niet weten' (niet weten of ze ziek zijn of niet, wat de oorzaak is van hun symptomen, wat de gevolgen zijn van de ziekte), maar ook het feit dat ze zich niet gehoord, begrepen of gesteund voelen, en dat hun symptomen soms geminimaliseerd worden door zorgverleners.

Een van de problemen die de psychologische belasting kan verhogen is dus het minimaliseren van de klachten door sommige zorgverleners, of zelfs door familieleden of patiënten zelf. Wanneer de symptomen door de zorgverleners worden geminimaliseerd, kunnen patiënten en familieleden geschokt zijn of ontmoedigd worden in hun zoektocht naar informatie om te proberen te bepalen wat er mis is en hoe ze een adequate zorg kunnen plannen. Sommigen hadden zelfs het gevoel dat het medisch personeel hen verantwoordelijk hield voor de ziekte van hun familielid (vaak in de fase voorafgaand aan de diagnose).

Ze zeiden me: "Oh, u heeft waarschijnlijk te hard gewerkt tijdens uw zwangerschap." Ze leggen vaak de schuld bij de mama's (Russell-Silver, familielid, provincie Luik, België).

Eenmaal de diagnose is gesteld, kan deze twee verschillende psychologische reacties veroorzaken. Enerzijds een positieve reactie wanneer patiënten en familieleden opgelucht zijn omdat er eindelijk adequate zorg kan worden verleend. Dat is met name het geval voor ziekten die veel problemen veroorzaken, maar waarvan de diagnose lang op zich laat wachten (bijvoorbeeld het syndroom van Rett of Russell-Silver). Anderzijds kunnen ze ook gechoqueerd reageren. Dit soort reacties komt meestal voor bij ziekten die worden vastgesteld bij patiënten die geen merkbare symptomen hebben (vooral bij diagnoses van CML of de ziekte van Vaquez-Osler). Deze twee reacties sluiten elkaar niet uit.

Aangezien de meeste zeldzame ziekten chronische aandoeningen zijn die patiënten hun hele leven lang treffen en soms ernstige problemen en beperkingen veroorzaken, kan de diagnose voor hen en hun familieleden moeilijk te verwerken zijn. Hoewel

de diagnose dus een moeilijke beproeving kan zijn, beschouwen ouders en familieleden het soms nog steeds als een positieve ervaring dankzij de steun van de hulpverleners. De aanwezigheid van de psycholoog op het moment van de bekendmaking van de diagnose wordt positief ontvangen door de patiënten bij wie dat het geval was.

De patiënten en hun familieleden gaven ook aan na de diagnose psychologische behoeften te hebben, met name om een leven met een chronische ziekte te accepteren, die vaak gepaard gaat met toekomstige verergering, mogelijke beperkingen in het dagelijks leven, een afwijking van de 'normaliteit' en gevolgen voor het leven in de maatschappij. Ook andere aspecten van de ziekte kunnen een bron van lijden en bezorgdheid worden voor patiënten en hun familieleden: erfelijkheid, vruchtbaarheid en zwangerschap, de overgang tussen levensfasen, onafhankelijkheid en afhankelijkheid, de vooruitzichten om met de ziekte te leven, de dagelijkse beperkingen op het functioneren in de samenleving, gevoelens van isolement, de keuze om de diagnose geheim te houden, en het gebrek aan bewustzijn in de samenleving.

Het gebrek aan bewustzijn in de samenleving, zowel van zeldzame ziekten als geheel als van elke specifieke ziekte (en vooral van onzichtbare ziekten) verhoogt het risico op sociaal isolement van gezinnen die door een zeldzame ziekte worden getroffen. Vaak willen ze hun verhaal niet steeds opnieuw vertellen of voelen ze zich niet thuis in de maatschappij en geven ze de voorkeur aan het gezelschap van andere patiënten of getroffen gezinnen. Als de samenleving zich meer bewust is van zeldzame ziekten en meer begrip en tolerantie aan de dag legt, kan dit de integratie van gezinnen die getroffen worden door zeldzame ziekten in de samenleving vergroten en het gevoel van isolement of psychologische belasting doen verminderen.

Dat is al, nu, kijk, dat ze zich al erkend voelen, want dat is al veel. In zulke ziekten die gevolgen hebben, is het erkenning. (Sociaal assistent(e) van een ziekenfonds, provincie Luik, België)

7.2. Behoeftte aan ondersteuning

We hebben gezien dat de patiënten en de familieleden/man-telzorgers allemaal hebben aangegeven of benadrukt dat ze op verschillende momenten tijdens het zorgtraject en op verschillende vlakken behoefte hadden aan psychologische hulp, als gevolg van de realiteit van het leven met een zeldzame ziekte. Dit roept echter nog steeds de vraag op of zij wel de nodige hulp krijgen om deze psychologische belasting te boven te komen. Zo ja, wie biedt het hen dan? Worden de psychologische aspecten ook grotendeels gecoördineerd en beheerd door de getroffen gezinnen zelf?

Over het geheel genomen was het aandeel van de patiënten en familieleden die aangaven hulp te ontvangen groter dan het aandeel van de patiënten en familieleden die vermeldden on-

vervulde psychologische behoeften of een gebrek aan steun te hebben. Tabel 5 toont de genoemde actoren wanneer patiënten en familieleden praten over de ondersteuning die zij (niet) ontvangen en (niet) willen ontvangen. Op het eerste gezicht benadrukt de tabel het feit dat psychologen niet de enige zijn die

voor ondersteuning worden aangehaald, aangezien ook zorgverleners van de eerste lijn en specialisten worden genoemd. Andere actoren die ook door veel deelnemers worden genoemd wanneer het gaat om de ontvangen ondersteuning zijn partners of familieleden, patiëntenverenigingen, andere patiënten enz.

Tabel 5: Gecodeerde actoren wanneer patiënten en familieleden praten over de ondersteuning die zij (niet) ontvangen en (niet) willen ontvangen, aantal deelnemers.

		Zorgverleners van de eerste lijn	Psycholoog(e)	Specialisten	Multi-disciplinair team	Patiëntenvereniging	Online community	Andere patiënt	Vriend	Partner of familieled
Gewenste ondersteuning	(N=30)	4	5	3	0	4	2	12	1	4
Ontvangen ondersteuning	(N=50)	10	19	14	11	20	12	15	15	24
Onvervulde psychologische behoeften of niet ontvangen ondersteuning	(N=33)	9	5	10	0	0	1	3	4	14
Niet-gewenste ondersteuning	(N=36)	2	9	0	4	9	4	14	2	2

7.2.1. Ondersteuning geboden door zorgverleners

Volgens de literatuurstudie “wordt momenteel, door het gebrek aan professionele hulp die tegemoet komt aan de psychosociale behoeften van patiënten met zeldzame ziekten, het grootste deel van de last van de ondersteuning gedragen door de gezinnen en mantelzorgers van de patiënten, die dan op hun beurt zelf hulp nodig hebben.²⁹” Zelfs als deze stelling juist is, melden de patiënten dat ze ondersteuning krijgen van zorgverleners. De psycholoog is dan het meest aangehaalde type hulpverlener als het gaat om het ontvangen van hulp bij psychologische aspecten.

Psychologische raadplegingen zijn vaak opgenomen in het zorgreferentieschema of in expertisecentra die beschikken over multidisciplinaire teams. Het is echter mogelijk dat patiënten die niet worden opgevolgd in deze centra geen toegang hebben tot deze ondersteuning. Over het algemeen (ongeacht de ziekte) verschillen de terugbetalingsplannen voor psychologische raadplegingen sterk van regio tot regio en van verzekeraar tot verzekeraar. Als de noodzakelijke zorg niet voldoende wordt terugbetaald, kan dit zeker verklaren waarom patiënten geen psychologische hulp zoeken.

Patiënten krijgen echter ook steun van zorgverleners die geen psycholoog zijn: gaande van sociaal assistenten tot fysiotherapeuten. Patiënten hebben het ook vaak over specialisten wanneer ze aangeven zich gesteund te voelen. Het is niet ongewoon dat specialisten sterk betrokken zijn bij en investeren in het zorgtraject van de patiënt, en dat ze echte steunpilaren

zijn voor de patiënt en zijn familieleden, zoals blijkt uit de onderstaande getuigenis.

En het klopt dat dokter X veel daar was voor de ... Hij was bijna hun vader. Nee, hij had echt dat contact met hen. Ja, want hij kwam zelfs naar de kampen, in Zwitserland, hij was daar, hij verwelkomde de ouders direct aan de bus, want alles was georganiseerd. Hij kwam [...] op twee of drie plaatsen in België ophalen. Het was echt georganiseerd om het leven van de ouders gemakkelijker te maken (PKU, familieleden, provincie Luik, België).

Vaak hangt de ervaren kwaliteit van de ondersteuning sterk af van het gezin en de artsen die ze ontmoeten. Afhankelijk van de persoonlijke relatie van het gezin met hun zorgverleners en hun ervaringen, kan de ontvangen hulp een sterke toegevoegde waarde hebben, niet alleen in termen van emotionele behoeften, maar ook in termen van praktische hulp voor het leven met de ziekte. In andere gevallen kan de relatie met de zorgprofessional echter als een negatieve ervaring worden beschouwd, met name omdat patiënten en familieleden verwachten dat ze meer aandacht aan hun patiënten besteden en niet alleen als technici optreden. Soms geven patiënten en familieleden aan dat zorgverleners en gezinnen andere verwachtingen of opvattingen hebben over ondersteuning: patiënten en familieleden willen graag een permanente houvast (zorgverlener) dat een uitgebreid zorgtraject uitwerkt waarbij ze uitleg krijgen over actuele medische kwesties terwijl ze proactief en empathisch worden geïnformeerd gedurende het hele traject.

29. Universiteit Maastricht (2020), op. cit.

Ze is een zeer goede arts, maar, ik bedoel, ze is een technicus, ze is helemaal niet mensvaardig, dat is zeker, dat is het geval. En toen, ze had zelfs niet, eigenlijk kon [naam van de patiënt] stappen, ze is erg laat beginnen stappen, op tweejarige leeftijd, en een voet week af naar binnen. Dus, nu ja, ik ging daarvoor naar een orthopedist, die de voet niet eens heeft bekeken, die zei "nee, u moet naar mijn collega, een neuroloog." En dus ja, ze heeft me weggestuurd naar de neuroloog. (Rett, familielid, provincie Luik, België).

7.2.2. Geboden ondersteuning door de mantelzorgers en zijn behoeften

Als zorgverleners niet in staat zijn om patiënten te ondersteunen, neemt vaak het gezin of de mantelzorgers deze rol op zich. Zoals blijkt uit tabel 5 worden partners en familieleden het vaakst genoemd als het gaat om ontvangen hulp. Maar zoals we hebben gezien, is de zorg voor een ziek familielid intensief werk en hebben mantelzorgers ook veel ondersteuning nodig.

Mantelzorgers benadrukken hun behoefte om tijd te nemen voor zichzelf en de rest van het gezin. Als er geen hulp beschikbaar is of als het moeilijk is om hulp te krijgen, kunnen ze te maken krijgen met fysieke en emotionele belasting of ineenstorten. In sommige regio's zijn er instellingen die hen in staat stellen de noodzakelijke rust te nemen, maar de zorg is soms moeilijk te organiseren en voldoet niet altijd aan de basisdoelstelling, zoals blijkt uit onderstaand fragment waarin een moeder uitlegt dat zij zich schuldig voelt omdat zij haar dochter in dergelijke instellingen heeft geplaatst.

En dus begon ik [naam van de patiënt] daar te plaatsen en dacht ik: "nu ja, op die manier kan ik misschien een week-endje weg of een beetje op vakantie gaan." [...] En toen ik haar ging halen, was ze heel opstandig, zo, ellendig. Men zou bijna zeggen dat het een kind met autisme was. [...] Het was dus een zeer, zeer slechte ervaring voor haar om in een wooncentrum te zitten en daarom zet ik haar daar niet, ook al zou dat mijn leven veel gemakkelijker maken. Maar ik wil het niet, ik kan niet gelukkig zijn in mijn leventje, wetende dat mijn dochter vlakbij ongelukkig is. (Rett, familielid, provincie Luik, België).

Zoals uit de getuigenis blijkt, denken mantelzorgers soms ook dat zij de enigen zijn die de noodzakelijke zorg kunnen verlenen aan hun zieke familielid, wat voor hen een zware psychologische belasting betekent. Zijzelf kunnen ook moeite hebben om de steun te vinden die zij nodig hebben als zorgcoördinator, en evenzeer als individu met persoonlijke behoeften.

Misschien kan ik hulp krijgen. En dus ging ik naar de psycholoog en hij zei: "Kijk, we kunnen u zeggen: 'Oké, nu kunt u naar hem of hem gaan en uw verhaal vertellen om er vanaf te geraken.'" Voor ons gaat het niet alleen om [de zorg voor] onze zoon, maar natuurlijk ook om mijn toestand. Het is en, en, en. En er is niemand. Nee, er is niemand. (Duchenne, familielid, in het zuiden van de provincie Limburg, Nederland)

7.2.3. Ondersteuning van andere patiënten en patiëntenverenigingen

De psychologische last van (ervaren) isolement die patiënten met een zeldzame ziekte en hun familieleden ervaren, kan soms een sterk gemeenschapsgevoel creëren bij gezinnen die door dezelfde zeldzame ziekte zijn getroffen³⁰. Maar gezinnen die getroffen zijn door zeldzame ziekten (patiënt of familielid) willen soms geen mensen ontmoeten die aan dezelfde ziekte lijden omdat ze (in eerste instantie) bang zijn voor de evolutie van de ziekte.

Tijdens de interviews merkten we dat patiënten en familieleden in veel van hun ondersteuningsbehoeften voorzien (niet alleen in termen van psychologie, maar ook in termen van informatie) door andere patiënten met vergelijkbare ervaringen te ontmoeten, hetzij via online steungroepen, hetzij via activiteiten die door patiëntenverenigingen worden georganiseerd. Patiëntenverenigingen (zowel specifiek voor de ziekte als meer algemeen) zijn veilige omgevingen voor patiënten en familieleden, en worden vaak genoemd als het gaat om de ontvangen hulp (zie tabel 5).

Het helpt inderdaad veel om andere ouders in dezelfde situatie te ontmoeten. Dat heeft me al geholpen bij Autisme Liège, want het is gewoon het feit dat we een handicap hebben, ongeacht de handicap, maar de wetenschap dat andere ouders dezelfde situatie en dezelfde moeilijkheden ervaren, helpt ons ook veel. (Rett, familielid, provincie Luik, België).

Het delen van ervaringen lijkt te voldoen aan bepaalde behoeften, zoals zich gesteund en begrepen voelen door andere mensen in vergelijkbare situaties, zich nuttig voelen en informatie geven en ontvangen die elders niet te vinden is (over het dagelijks leven met de ziekten). Afhankelijk van de wensen en de persoonlijkheid van de patiënt, zullen patiënten en familieleden kiezen voor fysieke evenementen of online contacten (het ontmoeten van andere patiënten kan als een te hevige confrontatie worden beschouwd).

30. Maastricht University (2019), Literature review, op. cit.

7.3. Autonomisering?

*In het begin was het altijd de diëtiste die contact opnam. Want ik vond het moeilijk. En ik wist ook niet welke vragen ik moest stellen, of met wie ik contact moest opnemen. **Maar op een gegeven moment zei ze: "Nu moet u het zelf doen."** En dat vond ik moeilijk. Maar u moet het ook zelf doen. U kunt het niet iemand anders laten doen. (Galactosemie, familielid, provincie Limburg, België)*

Steeds vaker verwarren we 'autonomisering' (empowerment) van de patiënt met het creëren van de voorwaarden en instrumenten om ervoor te zorgen dat de patiënt de werkelijke capaciteit heeft om deze zelfredzaamheid aan de dag te leggen. Hoewel autonomisering voor de zorgverleners een positieve oplossing lijkt te zijn om de patiënten te laten deelnemen aan hun behandeling, moet worden opgemerkt dat de patiënten vaak niet zijn voorzien van de nodige middelen en zich niet in gunstige omstandigheden bevinden om deze zelfredzaamheid te realiseren.

De autonomisering van patiënten is een proces waarbij patiënten hun rol begrijpen en van de zorgverlener de kennis en vaardigheden krijgen die nodig zijn om deel te nemen aan een besluitvormingssysteem dat de betrokkenheid van de patiënt stimuleert. Autonomisering van patiënten is gunstig voor zowel de patiënt als zijn familieleden omdat zij zo hun capaciteiten kunnen vergroten en een rol kunnen spelen in hun behandeling. Dit proces verloopt echter niet zonder emoties en psychologische behoeften.

Zorgverleners associëren autonomisering met positieve en optimistische gevoelens. Dat betekent echter niet dat zij het beschouwen als een ondubbelzinnig proces dat geen extra last vormt. In de onderstaande getuigenis erkent een van de zorgverleners dat de zelfredzaamheid van een gezin dat met een stofwisselingsziekte wordt geconfronteerd zodat ze het dieet van het kind kunnen beheren, een proces is dat de psychologische en praktische belasting vergroot. Patiënten en familieleden kunnen overbelast raken als het zelfleren zonder begeleiding en hulp zou moeten plaatsvinden.

*Nu, als we het over fenylketonurie hebben, is het gevolg nog steeds, denk ik, een permanente stress voor de ouders ... **Dus het dieet is nog steeds erg zwaar ... Dus ja, het gaat niet allemaal om het begrijpen. [...] we proberen een zekere zelfredzaamheid te bevorderen, maar er zijn nog steeds vaardigheden te verwerven, we mogen niet in paniek raken ...** (Zorgverlener voor stofwisselingsziekten, provincie Luik, België).*

Zorgverleners moeten autonomisering van patiënten dus niet beschouwen als een duidelijk en emotioneel proces, en moeten rekening houden met de wensen en capaciteiten van gezinnen die door een zeldzame ziekte zijn getroffen.

8. Besluit

Het doel van de studie die in dit artikel wordt voorgesteld was om een globaal inzicht te krijgen in het huidige traject van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR en om de specifieke behoeften van dit type patiënten te identificeren.

Ten eerste zijn zeldzame ziekten complexe ziekten die gedurende het hele traject van de patiënt coördinatie tussen verschillende artsen en zorgverleners vereisen. Patiënten en hun familieleden ontmoeten onderweg vaak tot 25 zorgverleners. Het zijn vaak de gezinnen die getroffen worden door een zeldzame ziekte, dus familieleden en mantelzorgers, die zelf de rol van zorgcoördinator op zich nemen om het overzicht en de organisatie van het traject van de patiënt te structureren. Dat impliceert een zware praktische last en de noodzaak van ingewikkeld zelfleren.

Ten tweede zien we de noodzaak van een grotere bewustwording en vertrouwde met zeldzame ziekten binnen de gemeenschap van zorgverleners (met inbegrip van het vergroten van het bewustzijn van de zorgverleners van de eerste lijn over hun rol bij het melden van een ziekte en het doorverwijzen naar de juiste specialist). Het gebrek aan bewustzijn in de samenleving in haar geheel, zowel voor specifieke zeldzame ziekten als voor zeldzame ziekten als groep – zeker voor onzichtbare ziekten – verzwaart het sociaal isolement van gezinnen die door een zeldzame ziekte worden getroffen. Aangezien het niet ongewoon is om door een zeldzame ziekte te worden getroffen, zou de maatschappij als geheel baat hebben bij een grotere bewustwording van zeldzame ziekten.

Ten derde zoeken gezinnen die getroffen zijn door een zeldzame ziekte voortdurend naar informatie en advies, niet alleen om toegang te krijgen tot de zorg en deze te coördineren, maar ook om terugbetaling te krijgen. Ondanks de positieve resultaten van de autonomisering van gezinnen, zoals de ontwikkeling van hun vermogen om het heft in eigen handen te nemen en actoren te worden in hun behandeling, moet een delicaat evenwicht worden gehandhaafd om patiënten en hun familieleden niet te zwaar te belasten of hen niet te veel te laten zelfleren zonder duidelijke begeleiding of steun. Zonder begeleiding kan het gebrek aan informatie over de terugbetalingsmogelijkheden en de complexiteit van de administratieve procedures ertoe leiden dat de bestaande rechten niet worden benut. Ook wordt het gebruik van zorg soms vermeden of uitgesteld vanwege het lage niveau van de terugbetaling.

Tot slot is het, naast de financiële, praktische en psychosociale uitdaging, belangrijk om rekening te houden met het feit dat zelfcoördinatie vaak zorgt voor een emotionele en psychologische belasting. De vaststellingen over de verschillende aspecten van het traject van een patiënt met een zeldzame ziekte wijzen op de noodzaak van verder onderzoek naar de oprichting van een zorgcoördinator of zorgmanager om gezinnen te helpen hun medische en niet-medische behoeften te vervullen. Een dergelijke

lijke zorgcoördinator zou de gezinnen gedurende het hele zorgtraject kunnen begeleiden, de informatie kunnen centraliseren en zorgen voor gelijke toegang tot niet alleen behandeling en zorg, maar ook tot rechten, terugbetalingen en ondersteuning.

9. Referenties

- Atkinson R. & Flint J. (2001). Accessing hidden and hard to reach populations: snowball research strategies, *Social Research Update*, nummer 33.
- Babbie, Earl (2014). *The Basics of Social Research* (6e ed.). Belmont, Californië: Wadsworth Cengage.
- Berg, Bruce Lawrence; Lune, Howard (2012). *Qualitative Research Methods for the Social Sciences* (8e ed.). Boston.
- Hsieh, Hsiu-Fang, & Shannon, Sarah E. (2005). Three Approaches to Qualitative Content Analysis. *Qualitative Health Research*, 15(9), 1277-1288.
- Krauss, Steven (2005-12-01). "Research Paradigms and Meaning Making: A Primer." *The Qualitative Report*. 10 (4) : 758-770.
- Mayring, Philipp. (2000). Qualitative Content Analysis. *Forum: Qualitative Social Research*, 1(2).
- Seawright, Jason en 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.