

Perspectief van patiënten met (erfelijke) stofwisselingsziekten op de zorg

Belangrijke aspecten in het zorgproces

Jamie van Someren
Anne Zagt
Dolf de Boer
Nanne Bos



NIVEL
Kennis voor betere zorg

umd.nl united for
metabolic
diseases



Het Nivel levert kennis om de gezondheidszorg in Nederland beter te maken. Dat doen we met hoogwaardig, betrouwbaar en onafhankelijk wetenschappelijk onderzoek naar thema's met een groot maatschappelijk belang. 'Kennis voor betere zorg' is onze missie. Met onze kennis dragen we bij aan het continu verbeteren en vernieuwen van de gezondheidszorg. We vinden het belangrijk dat mensen in staat zijn om deel te nemen aan de samenleving. Ons onderzoek draait uiteindelijk om de vraag hoe we de zorg voor de patiënt kunnen verbeteren. Alle onderzoeken publiceert het Nivel openbaar, dat is statutair vastgelegd.

Oktober 2022

ISBN 978-94-6122-763-8

030 272 97 00
nivel@nivel.nl
www.nivel.nl

© 2022 Nivel, Postbus 1568, 3500 BN UTRECHT

Gegevens uit deze uitgave mogen worden overgenomen onder vermelding van Nivel en de naam van de publicatie. Ook het gebruik van cijfers en/of tekst als toelichting of ondersteuning in artikelen, boeken en scripties is toegestaan, mits de bron duidelijk wordt vermeld.

Voorwoord

Voor u ligt het rapport 'Perspectief van patiënten met (erfelijke) stofwisselingsziekten op de zorg'. Een kwalitatief onderzoek naar perspectieven op het zorgproces voor patiënten met stofwisselingsziekten in de periode rondom de hielprik en de transitie van kindergeneeskunde naar volwassengeneeskunde. Dit project is uitgevoerd door het Nivel, in samenwerking met United for Metabolic Diseases (UMD) en de patiëntenvereniging voor stofwisselingsziekten (VKS).

De resultaten van dit onderzoek bieden handvatten voor verbetering van het zorgproces voor patiënten met stofwisselingsziekten en hun ouders/verzorgers in de periode rondom de hielprik en de transitiefase. Dankzij de inbreng van patiënten en zorgprofessionals wordt een duidelijk beeld geschetst van de huidige zorgprocessen voor patiënten met stofwisselingsziekten in Nederland, en worden diverse aanknooppunten voor verbetering weergegeven. Wij willen alle patiënten en hun ouders/verzorgers danken voor hun onmisbare bijdrage door deel te nemen aan de focusgroepen en interviews. Ook willen wij alle zorgprofessionals die mee hebben gedacht hartelijk danken voor hun bijdrage aan dit onderzoek.

Daarnaast gaat onze dank uit naar VKS en UMD, en specifiek Hanka Dekker (directeur VKS), prof. dr. Martijn Brouwers (MUMC+), prof. dr. Estela Rubio-Gozalbo (MUMC+), en prof. dr. Clara van Karnebeek (Amsterdam UMC, Radboud UMC en programmadirecteur UMD). Met name Hanka Dekker, Martijn Brouwers en Estela Rubio-Gozalbo hebben als UMD zorgportefeuille houders de nodige moeite en tijd gestoken in het formuleren van de onderzoeksvraag en het uiteenzetten van de potentiële uitvoering. Zonder hen was het onmogelijk geweest om dit onderzoek uit te voeren.

De auteurs

Inhoud

Voorwoord	3
Samenvatting	5
1 Inleiding	7
1.1 Aanleiding	7
1.2 Doel en vraagstellingen	8
1.3 Stofwisselingsziekten: context	8
2 Methode	11
2.1 Onderzoeksmethoden	11
2.2 Data-analyse	12
2.3 Wetgeving en privacy	12
3 Resultaten	14
3.1 Kenmerken deelnemers	14
3.2 Belangrijke aspecten van zorg en verbeterpunten tijdens de diagnose	14
3.3 Belangrijke aspecten van zorg en verbeterpunten tijdens de transitie	20
4 Discussie en conclusie	28
4.1 Reflectie op belangrijkste bevindingen	28
4.2 Methodologische reflectie	30
4.3 Conclusie	31
Literatuur	32
Bijlage A Samenstelling begeleidingscommissie	35
Bijlage B Topiclijst focusgroepen	36
Bijlage C Topiclijst interviews ouders van patiënten	39
Bijlage D Bevindingen deskresearch	40
D.1 Het belang van informatievoorziening, ketenzorg en stijl van communiceren in de diagnosefase	40
D.2 Het belang van betrokkenheid van arts en patiënt bij de transitie	40
Bijlage E Gespreksleidraad interviews zorgprofessionals	42

Samenvatting

Aanleiding en doel

Stofwisselingsziekten zijn complexe, chronische en vaak progressieve ziekten, waardoor patiënten levenslang te maken hebben met zorg. Door behandelingen en vele dreigende ontregelingen (exacerbaties) hebben deze ziekten een grote impact op het leven van de patiënt en zijn/haar familie.

Twee belangrijke periodes in het zorgproces zijn: de periode rondom het stellen van de diagnose en de periode van transitie naar volwassenheid, waarbij de rol van de patiënt verandert van meer passief en zorg-ontvangend naar een actievere rol waarin patiëntparticipatie en zelfzorg belangrijk zijn. De diagnostische fase is belangrijk voor patiënten en hun familie, omdat de diagnose van een levenslange, meestal onbekende ziekte bij een kind, impactvol kan zijn op de omgeving en acceptatie moeilijk kan zijn. De transitiefase naar volwassenheid is belangrijk voor patiënten en hun familie, omdat een patiënt tijdens een uitdagende levensperiode (adolescentie) te maken kan krijgen met ambivalente gevoelens over de transitie, (nog) geen vertrouwen jegens het nieuwe zorgteam, onbekendheid of onzekerheid waarmee internisten te maken krijgen, en aanzienlijke verschillen tussen de kinder- en volwassengeneeskunde.

Om beter in de behoeften van kinderen, ouders en adolescenten te voorzien, en om optimale zorg te kunnen verlenen rondom diagnose en de transitie naar volwassenzorg, is meer inzicht in het patiëntperspectief van patiënten met een ernstige stofwisselingsziekte wenselijk. Het doel van het onderzoek is om belangrijke aspecten van zorg vanuit het perceptief van patiënten met stofwisselingsziekten te identificeren in de twee genoemde periodes. Door dit inzicht wordt het mogelijk om de zorgverlening voor deze patiënten te verbeteren.

Methoden

Dit kwalitatieve onderzoek bestond uit deskresearch, interviews met betrokken zorgprofessionals, en focusgroepen en interviews met (ouders van) patiënten met stofwisselingsziekten. De dataverzameling vond plaats tussen maart en juli 2022. In totaal zijn elf interviews gehouden met kinderartsen, internisten en diëtisten ter voorbereiding op de focusgroepen. Er zijn drie focusgroepen en aanvullende interviews gehouden. In één focusgroep zaten ouders van kinderen die in de afgelopen vijf jaar een diagnose van een stofwisselingsziekte kregen. De andere twee focusgroepen waren met ouders van adolescenten of adolescenten met een stofwisselingsziekte die in de afgelopen vijf jaar de transitie van kinder- naar volwassenzorg maakten. In totaal deden zestien (ouders van) patiënten mee aan een focusgroep of interview.

Patiëntperspectief van toegevoegde waarde voor het verbeteren van zorg

Dit onderzoek laat het belang van het patiëntenperspectief in onderzoek zien. Patiënten brachten aspecten van zorg naar voren die zij als belangrijk ervaren, maar die door zorgprofessionals niet expliciet werden benoemd. Vanuit patiëntperspectief bleken zowel in de diagnostische fase als in de transitiefase de volgende zorgaspecten van belang in het zorgproces: informatievoorziening, bejegening, bereikbaarheid, psychosociale ondersteuning, en organisatorische aspecten. Daarnaast bleek het eerste contact met de huisarts, communicatie(stijl), de eenheid tussen academische ziekenhuizen en deskundigheid belangrijk in het zorgproces rondom het stellen van de diagnose. In de transitie van kindergeneeskunde naar volwassengeneeskunde zijn aandacht voor de

voorbereiding en geleidelijkheid van de overdracht, een warme overdracht, de setting, het bevorderen van zelfstandigheid, individuele verschillen, de ouder-kind relatie en de vertrouwensrelatie tussen patiënt en arts belangrijke aspecten tijdens het zorgproces.

Overgang van kindergeneeskunde naar volwassenzorg groot

Er wordt een groot verschil ervaren tussen de kinder- en volwassenafdeling van een ziekenhuis en tussen ziekenhuizen onderling, bijvoorbeeld in de benadering van de patiënt. Dit beeld wordt ook door zorgprofessionals herkend. Als verschillende disciplines intensiever gaan samenwerken om de zorg beter op elkaar af te stemmen komt dit ten goede aan de patiënt. Niet alleen patiënten met een ernstige stofwisselingsziekte zijn daarbij gebaat maar ook patiënten met een niet-zeldzame chronische ziekte, omdat een deel van de belangrijke aspecten van zorg tijdens de transitiefase overeenkomen. Tegelijkertijd kwamen zorgaspecten naar voren die kenmerkend zijn voor patiënten met een zeldzame aandoening, zoals de beperkte mogelijkheid tot lotgenotencontact terwijl er wel een behoefte bestaat aan het onderling uitwisselen van ervaringen.

Standaardisatie van zorg met oog voor het individu

Het uitbreiden van zorgpaden met de periode vóór de diagnose en de transitiefase zou een eerste stap kunnen zijn om de zorg te verbeteren. Daarbij is het belangrijk om oog voor de individuele patiënt te houden. Een individueel transitieplan zou hierin kunnen faciliteren. Ook wordt het verbeteren van kennisoverdracht tussen zorgverleners benoemd als verbeterpunt zodat kennis over de zeldzame stofwisselingsziekten zich blijft ontwikkelen en niet verloren gaat.

Oftewel het kwalitatieve onderzoek naar belangrijke aspecten van zorg voor patiënten met ernstige stofwisselingsziekten biedt voldoende aanknopingspunten om de zorg te verbeteren.

1 Inleiding

1.1 Aanleiding

Erfelijke stofwisselingsziekten zijn complexe, chronische en vaak progressieve ziekten, waardoor patiënten levenslang te maken hebben met zorg en een grote impact op het leven van de patiënt en zijn/haar familie. Voor veel ziekten is meer onderzoek naar de oorzaak, symptomen en het beloop nodig, voordat interventies gestart kunnen worden. Meestal gaat het ziekteproces gepaard met meervoudige ziekenhuisopnames, herhaalde bloedafnames, medicaties en soms invasieve ingrepen [1]. De meeste ziekten hebben een progressief beloop. Bij sommige ziekten kan het houden van een strikt dieet ernstige symptomen voorkomen. Dit geldt met name voor de ziekten die vanuit de hielprik naar voren komen. Deze hebben allemaal een behandeling, waarmee de gevolgen van de ziekte voorkomen of geremd kunnen worden en staat het meestal vast dat de volwassen leeftijd bereikt kan worden. De diagnose van een levenslange, meestal onbekende ziekte bij een (in geval van de hielprik, asymptomatisch) kind, maakt de impact op de omgeving groot en acceptatie moeilijk [2].

Gezinnen kunnen na de diagnose van een kind met een stofwisselingsziekte verschillende uitdagingen ervaren. Doordat de meeste stofwisselingsziekten zeldzaam zijn is er soms onvoldoende informatievoorziening en/of medische expertise van de ziekte, wat stress bij het gezin kan veroorzaken [1]. Ook de meerduidigheid van sommige ziektebeelden kan bijdragen aan deze stress en een gevoel van onzekerheid veroorzaken. Daarnaast kan de zeldzaamheid ervoor zorgen dat navigatie door het gezondheidszorgsysteem ingewikkelder is dan bij andere, minder complexe ziektebeelden [3]. Ook zijn er tijdens de ontwikkeling van het kind mogelijk mentale en sociale uitdagingen voor zowel ouder als kind [4]. Uiteindelijk kan de zorg voor het kind tot financiële stress en stress in het huwelijk van de ouders leiden [1, 5]. Een eerdere studie gaf aan dat gezinnen vooral kwetsbaar zijn voor deze stressoren in de eerste maanden tot jaren na de diagnose [6].

Vooruitgang in medische interventies heeft de gezondheid en levensverwachting van patiënten met stofwisselingsziekten verhoogd. Momenteel ligt voor verschillende stofwisselingsziekten de gemiddelde levensverwachting boven de 20 jaar [7, 8]. Als gevolg gaan patiënten tijdens hun adolescentie over van kinder- naar volwassengeneeskunde, een periode die de transitiefase wordt genoemd [7]. De rol van de patiënt verandert in deze periode van een meer passieve, zorgontvangende rol naar een meer actieve rol waarin participatie en zelfzorg van de patiënt belangrijk zijn [9]. Eerder zijn verschillende uitdagingen geïdentificeerd die het transitieproces kunnen belemmeren. Hieronder vallen de toch al uitdagende levensperiode waarin de patiënt zich bevindt (adolescentie), ambivalente gevoelens over de transitie, wantrouwen jegens het nieuwe zorgteam, onbekendheid of onzekerheid waarmee internisten te maken krijgen, en aanzienlijke verschillen tussen de kinder- en volwassengeneeskunde [10]. Om therapietrouw en daarmee prognose te waarborgen is het van belang dat er aandacht is voor factoren die door patiënten zelf belangrijk worden gevonden tijdens de transitiefase [11, 12]. In Nederland blijkt de algemene transitie in zorg voor jongeren met chronische aandoeningen nog onder de maat. Er bestaat discrepantie tussen wat zorgverleners belangrijk vinden in adolescentenzorg en de wijze waarop transitiezorg nu wordt ingevuld. Een transitieprogramma, een transitieprotocol, een individueel actieplan, de aanwezigheid van een transitiecoördinator of transitiepolikliniek, zijn beperkt aanwezig [13-15].

Het is dan ook van groot belang om de perspectieven van patiënten en artsen ten opzichte van het zorgproces tijdens deze twee belangrijke periodes in het zorgproces - de diagnose en transitie naar volwassenzorg - in kaart te brengen. Deze perspectieven kunnen bijdragen aan het verbeteren van zorgprocessen voor patiënten met stofwisselingsziekten.

1.2 Doel en vraagstellingen

Om beter in de behoeften van kinderen, ouders en adolescenten te voorzien, en om optimale zorg te kunnen verlenen na de hiepruk en in de transitiefase naar volwassenzorg, is meer inzicht in het patiëntenperspectief op de zorgverlening voor deze doelgroep wenselijk. Dit onderzoek beoogt thans onderbelichte onderwerpen die voor de patiënten en hun families belangrijk zijn tijdens twee belangrijke periodes voor patiënten en families te inventariseren. Met de opbrengsten van de inventarisatie is het mogelijk om de zorg beter aan te sluiten bij de behoeften van de doelgroep en deze verder te verbeteren, optimaliseren en personaliseren.

De centrale onderzoeksvraag van het onderzoek is:

Wat zijn belangrijke aspecten in het zorgproces voor patiënten en families met stofwisselingsziekten ten tijde van het stellen van de diagnose via de hiepruk en tijdens de transitie van kind naar volwassene?

Subvragen die met het onderzoek worden beantwoord zijn:

1. wat is bekend in de huidige literatuur over zorgaanbod, zorgproces en ervaringen van (ouders van) patiënten met de zorg bij ernstige stofwisselingsziekten?
2. wat zijn voor zorgprofessionals (kinderartsen, internisten, diëtisten) belangrijke aspecten in het zorgproces voor patiënten met ernstige stofwisselingsziekten?
3. wat zijn voor (ouders van) patiënten met een stofwisselingsziekte belangrijke aspecten in het zorgproces en wat zijn hun ervaringen?
4. wat zijn verbeterpunten in de zorg voor patiënten met stofwisselingsziekten?

1.3 Stofwisselingsziekten: context

In dit onderzoek spreken wij over (erfelijke) stofwisselingsziekten, ook wel metabole ziekten genoemd. Dit is een verzamelnaam voor een grote groep van individueel zeldzame aandoeningen, die worden veroorzaakt door een erfelijke afwijking in de stofwisseling [16].

1.3.1 Epidemiologie

Hoewel iedere stofwisselingsziekte op zichzelf zeldzaam is, heeft wereldwijd ten minste één op de 500 pasgeborenen een stofwisselingsziekte. In totaal zijn er meer dan 1600 verschillende stofwisselingsziekten geïdentificeerd [16]. In Nederland hebben meer dan 10.000 gezinnen te maken met één of meerdere kinderen met een stofwisselingsziekte [17]. Stofwisselingsziekten zijn in Nederland zelfs één van de belangrijkste doodsoorzaken bij kinderen onder de vijftien jaar [18].

1.3.2 Diagnostiek

Aanleiding voor vervolgonderzoek is een positieve uitslag van de hiepruk die standaard wordt uitgevoerd bij pasgeborenen vanuit het pre- en neonatale screeningsprogramma. Als de test positief is voor één van de hieprukziekten, neemt de huisarts contact op met het gezin en draagt hen over

aan een specialist voor vervolgonderzoek [19] waarna de definitieve diagnose zo snel mogelijk wordt gesteld bij een veelal asymptomatische baby. Bij het overgrote deel van de ziekten komt de diagnose op basis van symptomen of als toevalsbevinding later in de kindertijd of soms zelfs op volwassen leeftijd. De hielprik wordt uitgevoerd in de eerste week na de geboorte en heeft als doel om ernstige (genetische) aandoeningen vroegtijdig te signaleren [20]. De test screent sinds 1 juni 2022 op 26 ziekten, waarvan achttien stofwisselingsziekten [19]. Ouders moeten expliciet toestemming geven voor de hielprik. Als de test geen afwijkingen meet, ontvangen ouders binnen vijf weken een brief van het RIVM met de goede uitslag. Het uitgangspunt van de hielprik is vroege opsporing en betere prognose. Bij de invoering van de pre- en neonatale screening in 1974 is echter nauwelijks aandacht besteed aan de impact van de uitslag en gevolgen van deze screening voor het gezin [19].

1.3.3 Symptomen en behandeling

Bij een stofwisselingsziekte worden stoffen in de cellen van het lichaam niet goed afgebroken of kan er een tekort ontstaan aan belangrijke bouwstoffen of energie. Dit kan leiden tot schade aan veel verschillende organen, zoals de hersenen, het zenuwstelsel, ogen, nieren, het hart en de lever, afhankelijk van de specifieke ziekte [18]. Hoewel stofwisselingsziekten zeer divers zijn, zijn basisprincipes voor behandeling van een aantal ziekten redelijk uniform. Een strikt dieet, waarbij bijvoorbeeld voedingsstoffen die het lichaam niet kan afbreken worden vermeden of verminderd, is een bekende behandelmethod. Daarnaast profiteren sommige patiënten van behandeling met (verschillende) medicijnen. Enzym vervangende therapie, stamcel- of orgaantransplantatie maken voor sommige patiënten ook onderdeel uit van het behandeltraject, al komt dit veel minder vaak voor [21]. Verder is in Nederland genterapie (in trial verband) momenteel in opkomst [22, 23].

1.3.4 Zorgteam

Het behandelteam van een patiënt met een stofwisselingsziekte is multidisciplinair, bestaande uit een kinderarts of internist, vaak een diëtist, en soms een neuroloog of andere specialist. In Nederland zijn er zes academische centra met expertise in stofwisselingsziekten: Amsterdam UMC, Erasmus MC, Maastricht UMC+, Radboud UMC, UMC Groningen en UMC Utrecht [24]. In de verschillende centra zijn eigen aandachtsgebieden opgebouwd. Door het benoemen van expertise centra wordt kennis over en ervaring met bepaalde aandoeningen gebundeld. Tegelijkertijd betekent dit dat patiënten vaker overgedragen worden aan een specifiek ziekenhuis met expertise van het ziektebeeld en daarvoor soms verder moeten reizen. Daarnaast zijn er samenwerkingsverbanden opgericht met een specifieke focus op zorg voor patiënten met een stofwisselingsziekten, waaronder United for Metabolic Diseases en INVEST (zie box 1).

1.3.5 Zorgpaden

Patiënten met een stofwisselingsziekte hebben onder meer goede informatie, begeleiding en afstemming van zorg nodig. Om hierin te voorzien worden zorgpaden ontwikkeld voor zowel patiënten als behandelaren [25]. Een zorgpad geeft informatie aan patiënten en behandelaren over de zorg en begeleiding van een patiëntengroep met een specifieke zorgvraag. Een zorgpad beschrijft concrete stappen in het zorgproces met als doel patiënten te verzekeren van veilige en efficiënte zorg. De zorgpaden beschrijven elementen waarover consensus bestaat tussen de zes academische medische centra. De zorgpaden voor stofwisselingsziekten staan gepubliceerd op de website: www.zorgpaden.stofwisselingsziekten.nl.

United for Metabolic Diseases

In Nederland is in 2019 'United for Metabolic Diseases' (UMD) opgericht. UMD is een uniek samenwerkingsverband tussen medici, onderzoekers en laboratoriumspecialisten van zes Nederlandse academische expertisecentra op het gebied van stofwisselingsziekten en de Nederlandse overkoepelende patiëntenvereniging voor Volwassen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS). De missie van UMD is om innovatief onderzoek uit te voeren om de diagnostiek, preventie, behandeling en zorg voor patiënten en gezinnen met een erfelijke stofwisselingsziekte sterk te verbeteren [24].

INVEST

Daarnaast hebben de internisten gespecialiseerd in erfelijke stofwisselingsziekten uit de zes academische centra, samen met Universitair ziekenhuis Leuven, INVEST opgericht. INVEST is een groep Internisten voor Volwassenen met een Erfelijke Stofwisselingsziekten, die zich in 2011 verenigd hebben [21]. Het is een initiatief van internisten ter bevordering van de zorg voor volwassen patiënten met een stofwisselingsziekte.

Erfelijke stofwisselingsziekten Nederlands taalgebied

De meeste wetenschappers, artsen en biochemici, die zich professioneel bezig houden met stofwisselingsziekten zijn ook aangesloten bij de ESN (erfelijke stofwisselingsziekten Nederlands taalgebied). Dit is een vereniging die zich ten doel stelt de kwaliteit van diagnostiek, behandeling en wetenschappelijk onderzoek met betrekking tot genetische ziekten in het metabolisme te bevorderen. Zij organiseren daartoe wetenschappelijke uitwisseling door middel van symposia en studiedagen [26].

Leeswijzer rapport

In hoofdstuk 2 van dit rapport worden de setting van het onderzoek en de gebruikte onderzoeksmethoden beschreven. Hoofdstuk 3 beschrijft de ervaringen van zorgprofessionals en (ouders/verzorgers) van patiënten met zorg voor stofwisselingsziekten die voortkomen uit interviews of focusgroepen beschreven. In hoofdstuk 4 volgt de discussie en conclusie van dit onderzoek.

2 Methode

In dit hoofdstuk wordt ingegaan op de onderzoeksopzet en worden de onderzoeksmethoden beschreven (2.1). Daarnaast wordt het analyseren van de data beschreven (2.2). Tot slot wordt de wetgeving en privacy rondom het onderzoek benoemd (2.3).

2.1 Onderzoeksmethoden

Het onderzoek vond plaats tussen februari en juli 2022. Voor dit onderzoek is een begeleidingscommissie samengesteld, bestaande uit leden van UMD en VKS. Zie bijlage A voor de volledige samenstelling van de begeleidingscommissie en hun betrokkenheid tijdens de studie.

Het kwalitatieve onderzoek bestond uit deskresearch, interviews met betrokken zorgprofessionals, en focusgroepen en interviews met (ouders van) patiënten met stofwisselingsziekten.

2.1.1 Deskresearch

Deskresearch werd uitgevoerd om een beknopte inventarisatie te doen van wat er al bekend was in de literatuur over ervaringen van patiënten en/of ouders/verzorgers met de zorg voor stofwisselingsziekten rondom het stellen van de diagnose en de fase waarin kinderen de transitie doormaken naar jongvolwassenheid. De bevindingen zijn gebruikt bij het opstellen van de topiclijst voor de interviews en de focusgroepen met (ouders van) patiënten (zie bijlagen B en C). Er werd gezocht via Google en Google Scholar met een combinatie van de volgende zoektermen in zowel Nederlands als Engels: zorgpad, metabole ziekten, patiëntenperspectief, stofwisselingsziekte, patiëntervaringen, transitie, zorg jeugd naar volwassenen. Daarnaast werden door middel van 'snowballing' via de referenties van gevonden artikelen nieuwe artikelen geïdentificeerd.

Uit het deskresearch kwam naar voren dat er nog weinig studies (in Nederland) zijn gedaan naar het perspectief van patiënten over het zorgproces bij stofwisselingsziekten. Daarom zijn er voorbeelden opgenomen vanuit andere ziektebeelden, zoals zorg diabetes of patiënten met kanker. Ziekten die evenals stofwisselingsziekten chronisch zijn en/of een grote impact hebben op de patiënt. De bevindingen staan in bijlage D.

2.1.2 Interviews met zorgprofessionals

Betrokken zorgprofessionals (kinderartsen, internisten en diëtisten) werden geïnterviewd om zorgaanbod en zorgproces in kaart te brengen rondom de diagnostische fase en de fase van transitie naar volwassenheid. Inclusiecriteria waren: 1) professionele ervaring met zorg voor patiënten met stofwisselingsziekten rondom de diagnosefase en/of rondom de transitiefase, 2) kinderarts, internist of diëtist, en 3) werkzaam in een van de zes academische Nederlandse ziekenhuizen die betrokken zijn bij UMD. Zorgprofessionals uit alle ziekenhuizen werden uitgenodigd, omdat elk ziekenhuis gespecialiseerd is in verschillende stofwisselingsziekten. De geïnterviewde zorgprofessionals hadden ervaring met één van de twee fasen waarop wij ons in dit onderzoek hebben gericht, of met beide. De interviews vonden plaats aan de hand van een semigestructureerde interviewleidraad (zie bijlage E) en duurden ongeveer 30 tot 45 minuten. Alle deelnemers gaven schriftelijk toestemming (informed consent) voor het maken van een geluidsopname van het gesprek.

De resultaten van de interviews en het deskresearch werden beiden gebruikt als input voor de topiclijst voor de focusgroepen en als kader bij het identificeren van mogelijke verbeterpunten. (zie bijlagen B en C).

2.1.3 Focusgroepen en interviews met (ouders van) patiënten

Focusgroepen werden uitgevoerd om te achterhalen wat de ervaringen van ouders en adolescenten met het zorgproces zijn en welke aspecten in aanmerking komen voor verbetering. De focusgroepen vonden plaats onder de volgende doelgroepen:

- Ouders/verzorgers van een kind waarbij een stofwisselingsziekte is aangetroffen in de hielprik in de afgelopen 5 jaar (1 focusgroep)
- Ouders van adolescenten die overgegaan zijn van kinder- naar volwassengeneeskunde in de afgelopen 5 jaar (1 focusgroep)
- Adolescenten met een stofwisselingsziekte tussen de 18 en 23 jaar oud die overgegaan zijn van kinder- naar volwassengeneeskunde in de afgelopen 5 jaar (1 focusgroep)

Er is voor een grens van vijf jaar gekozen omdat het mogelijk moeilijk is om gebeurtenissen te herinneren die meer dan vijf jaar geleden plaatsvonden. Een kortere periode dan vijf jaar zou er anderszinds voor zorgen dat er onvoldoende patiënten geïncludeerd zouden kunnen worden.

Werving van ouders en adolescenten voor focusgroepen verliep in eerste instantie via de patiëntenorganisatie VKS en via de geïnterviewde zorgprofessionals. Vanwege de lage respons werd besloten om de begeleidingscommissie actiever te betrekken bij de werving. De begeleidingscommissie benaderde collega's met de vraag om uit elk academisch centrum 1 tot 2 patiënten te werven met een diagnose waar dat centrum expertise in heeft, waardoor zo veel mogelijk diversiteit met betrekking tot diagnoses werd behouden. Daarnaast is er besloten om online bijeenkomsten te organiseren, in plaats van de in eerste instantie geplande fysieke bijeenkomsten. De reden hiervoor is dat het voor patiënten en hun ouders/verzorgers een grote drempel bleek om naar Utrecht af te reizen, zeker omdat deelnemers uit het hele land moesten komen en/of een lager energieniveau hebben. Omdat sommige deelnemers niet aanwezig konden zijn bij de geplande focusgroepen zijn aanvullend individuele interviews gehouden.

De focusgroepen duurden ongeveer anderhalf uur en alle deelnemers gaven schriftelijk toestemming (informed consent) voor het maken van een geluidsopname van het gesprek.

2.2 Data-analyse

De interviews en focusgroepen zijn anoniem (zie ook paragraaf 2.3) uitgewerkt in gespreksverslagen. De gespreksverslagen van de interviews en focusgroepen werden door de eerste twee auteurs thematisch geanalyseerd in MaxQDA versie 2022 in drie coderingsstappen: open coderen, axiaal coderen en selectief coderen.

2.3 Wetgeving en privacy

Deze studie is voorgelegd aan de Medisch Ethische Toetsingscommissie NedMec (METC NedMec), die op 1 maart 2022 heeft geconcludeerd dat onderzoeksvoorstel nummer 22/456, getiteld:

'Perspectief van patiënten met ernstige stofwisselingsziekten op de zorg.', niet onder de Wet medisch-wetenschappelijk (WMO) onderzoek met mensen valt.

Bij het verwerken van onderzoeksgegevens hielden wij ons aan de Gedragscode Gezondheidsonderzoek (Code Goed Gedrag) van de Coreon/Federa voor medisch georiënteerd onderzoek en aan de gedragscode voor gebruik van persoonsgegevens van de VSNU voor het hele veld van sociaalwetenschappelijk onderzoek. De resultaten van het onderzoek zijn nooit te herleiden tot individuele deelnemers of zorgverleners.

3 Resultaten

In dit hoofdstuk worden de kenmerken van de deelnemers aan het onderzoek weergegeven (3.1). Vervolgens worden resultaten van de interviews met zorgprofessionals en de focusgroepen en interviews met (ouders van) patiënten met een stofwisselingsziekte voor de diagnose- (3.2) en transitiefase (3.3) uiteengezet.

3.1 Kenmerken deelnemers

3.1.1 Zorgprofessionals

In totaal zijn 11 zorgprofessionals gespecialiseerd in stofwisselingsziekten geïnterviewd: vijf internisten, vier kinderartsen en twee diëtisten. Zij waren werkzaam in: Amsterdam UMC (n=3), Maastricht UMC (n=3), Radboud UMC (n=2), Erasmus UMC (n=1), UMC Groningen (n=1) en UMC Utrecht (n=1).

3.1.2 (Ouders van) patiënten

In totaal deden zestien deelnemers mee aan een focusgroep of interview, waarvan acht ouders van kinderen die in de afgelopen vijf jaar een diagnose van een stofwisselingsziekte hebben gekregen, drie ouders van kinderen die onlangs naar volwassenzorg zijn overgegaan en vijf adolescenten die onlangs naar volwassenzorg zijn overgegaan. In twee gezinnen deden zowel de ouders als kinderen mee. Van de veertien patiënten¹ waren vijf man en negen vrouw. Er was enige variatie in de aard en ernst van de ziektes. Vier kinderen van geïnterviewde ouders voor de diagnosefase hadden MCADD (n=4), andere diagnoses waren MSUD (n=1), IVA (n=1), 3-MCC (n=1), PKU (n=1)². Diagnoses van adolescenten voor de transitiefase varieerden, dit waren VLCADD (n=1), MTP (n=1), THD (n=1), Sengers syndroom (n=1), MPS VI (n=1), CDG-1J (n=1)². De diagnose was tussen de vijf maanden en vijf jaar geleden gesteld en de transitie vond tussen de één en vijf jaar geleden plaats.

3.2 Belangrijke aspecten van zorg en verbeterpunten tijdens de diagnose

Tabel 1 geeft een overzicht van welke aspecten van zorg naar voren kwamen in gesprekken met zorgprofessionals en ouders voor de diagnostische fase. De verschillende aspecten worden besproken in de volgende secties per onderzoeksmethode. Daarbij wordt het patiëntenperspectief het meest uitgebreid weergegeven, omdat dit de focus van het onderzoek betreft.

¹ Bij interviews met ouders is ook het geslacht van het kind weergegeven.

² MCADD = Medium-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie, MSUD = Maple syrup urine disease, IVA = Isovaleriaan acidemie, 3-MCC = 3-Methylcrotonyl CoA carboxylase deficiëntie, PKU = Fenyktonurie, VLCADD = Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie, MTP = Mitochondrieel trifunctioneel eiwit deficiëntie, THD = Tyrosine hydroxylase deficiëntie, MPS VI = Mucopolysaccharidose VI, CDG-1J = Congenitale defecten van de glycosylering type 1J.

Tabel 1 *Overzicht van geïdentificeerde belangrijke aspecten van zorg per doelgroep voor de diagnosefase*

Aspecten van zorg	Zorgprofessionals	Ouders van patiënten
Informatie(voorziening)	X	X
Eenheid academische ziekenhuizen		X
Deskundigheid		X
Communicatie(stijl)		X
Betrokkenheid alle zorgverleners vanaf het begin	X	
Ondersteuning	X	X
Contact met huisarts	X	X
Bejegening	X	X
Bereikbaarheid		X
Organisatorische aspecten		X

3.2.1 Interviews met zorgprofessionals: belangrijke aspecten en verbeterpunten van zorg in de diagnostische fase

Belangrijke aspecten van zorg

Voor de diagnostische fase noemden zorgprofessionals als belangrijkste aspecten van zorg: informatievoorziening, betrokkenheid van verschillende zorgverleners vanaf het begin en psychosociale ondersteuning. Wat betreft informatievoorziening is het van belang dat informatieverstrekking duidelijk en juist is, en dat ouders van patiënten fysieke informatie meekrijgen (bijv. folders) om de verstrekte informatie thuis te kunnen nalezen. Daarnaast is het van belang dat alle zorgverleners die bij het zorgplan van de patiënt betrokken worden, vanaf het eerste moment van diagnose aanwezig zijn. Psychosociale ondersteuning kan volgens artsen bestaan uit supportgroepen, psychologische of maatschappelijke ondersteuning en kan zich focussen op coping mechanismen. Omdat ieder gezin anders op de diagnose reageert is individuele begeleiding belangrijk. Ook de setting waarin de diagnose besproken wordt is belangrijk, zo is het volgens artsen beter als ouders direct naar de poli kunnen in plaats van de spoedeisende hulp, om rust te creëren in een toch al stressvolle situatie.

Verbeterpunt van zorg

Een aspect in het zorgproces dat volgens zorgprofessionals verbeterd zou moeten worden, is het contact met de huisarts. De huisarts is de eerste die contact opneemt met de familie zodra vanuit de hielprik een diagnose wordt vermoed. Zorgprofessionals geven aan dat het belangrijk is dat huisartsen goed geïnstrueerd worden over hoe ze dit eerste contact moeten doen, waarbij het belangrijk is dat alle mogelijke scenario's meteen uitgelegd worden. Ook moet het ziekenhuis vanaf het begin betrokken worden (bijv. door in te bellen). Daarbij werd gesuggereerd dat het beter is als de huisarts een huisbezoek doet bij de familie in plaats van een telefonisch gesprek.

3.2.2 Focusgroepen en interviews met ouders van patiënten: belangrijke aspecten van zorg in de diagnostische fase

De belangrijkste aspecten van zorg in de diagnostische fase, die uit de gesprekken met ouders naar voren kwamen, zijn: 1) eerste contact met huisarts, 2) informatievoorziening, 3) bejegening, 4)

bereikbaarheid, 5) belang van deskundigheid, 6) psychosociale ondersteuning en 7) organisatorische aspecten. Een uitgebreide beschrijving per aspect volgt hieronder.

Eerste contact met huisarts

Eén tot een aantal dagen nadat de hiepriek is uitgevoerd neemt de huisarts telefonisch contact op of gaat langs bij de ouders met het slechte nieuws op het vermoeden op een ernstige metabole ziekte. De ouders moeten vervolgens direct naar het ziekenhuis voor verder onderzoek. De reden hiervoor is dat er adequaat gehandeld moet worden om verdere risico's/gevolgen te verminderen voor de pasgeborene. Vrijwel alle ouders die aan de interviews deelnamen deelden hun ervaringen met het eerste contact met de huisarts. Dit illustreert dat dit een belangrijk aspect in het zorgproces is voor ouders. Vanuit de gesprekken zijn verbeterpunten naar voren gekomen voor het eerste contact met de huisarts. Men gaf aan duidelijke voorkeur te geven aan een huisbezoek van de huisarts in plaats van telefonisch contact. Daarnaast is er ruimte voor verbetering van de kennis die huisartsen hebben over stofwisselingsziekten die in de hiepriek zitten. In tabel 2 staan omschrijvingen van het aspect 'contact met huisarts' en enkele quotes weergegeven.

Tabel 2 Omschrijving aspect 'eerste contact met huisarts'

Omschrijving aspect	Quote
Face-to-face cruciaal bij slecht nieuws.	<i>'Je kan niet bellen terwijl iets zo acuut is. Liever een face-to-face gesprek. Het was zo raar dat het zo acuut was maar de huisarts toch alleen belde.'</i> [Focusgroep ouders]
Beperkte kennis huisarts over de ziekte is storend.	<i>'Kennis bij huisarts is relatief heel weinig. Dat snap ik ook, maar wat uit een hiepriek kan komen zou wel fijn zijn als ze dat wisten, ook qua uitleg.'</i> [Focusgroep ouders]

Informatievoorziening

Tijdens de gesprekken met ouders werd informatievoorziening vaak genoemd, waarbij informatievoorziening voor ouders op verschillende momenten van belang bleek. Allereerst werd besproken hoe ouders de informatievoorziening rondom de hiepriek vonden, dus nog voordat de diagnose gesteld was. Daarna werd de informatie rondom het stellen van de diagnose besproken. Als laatste werd er ingegaan op de informatievoorziening bij een volgende kinderwens en specifieke aandacht rondom de uitslag van de hiepriek bij een volgend kind (tabel 3). Op de drie momenten ontbrak uitleg en was aanvullende informatie gewenst.

Tabel 3 Omschrijving aspect 'informatievoorziening'

Omschrijving aspect	Quote
Reden hiepriek bij ouders onbekend.	<i>'Ik had niet gerealiseerd dat er iets uit had kunnen komen. Wij deden beetje lacherig bij de oudste. Het is een formaliteit, stelt niks voor.'</i> [Focusgroep ouders]
Grens tussen informeren en (onnodig) verontrusten is delicaat.	<i>'Ja ze zouden wel kunnen uitleggen wat het scenario is in het geval het er wel uit komt, bij het prikken. Als de uitslag dit is, dan gebeurt er dit, hoor je het dan.'</i> [Focusgroep ouders]
Behoefte aan informatie van een deskundige arts.	<i>'Die arts was ook heel lief en rustig, die legde het 100x uit, ook als je dezelfde vragen hebt.'</i> [Focusgroep ouders]

Omschrijving aspect	Quote
Wat betekent dit voor een volgend kind?	<i>'En je hoort dus niks bij de tweede, terwijl je dan eigenlijk wel iets zou willen horen. Dat de huisarts dan met goed nieuws belt. We zaten steeds in spanning, maar dan hoor je dus niks.'</i> [Focusgroep ouders]

Bejegening

Naast het verstrekken van informatie bleek bejegening, de manier waarop je benaderd wordt of er met je wordt omgegaan als ouder van belang. Nadat ouders een diagnose vanuit de huisarts krijgen, worden ze direct doorverwezen naar een metabole kinderarts. Uit de gesprekken kwam naar voren dat een goede eerste opvang in het ziekenhuis en het eerste contact met een metabole arts hierbij belangrijk is (tabel 4).

Tabel 4 Omschrijving aspect 'bejegening'

Omschrijving aspect	Quote
Goede eerste opvang in ziekenhuis	<i>'Allereerste opvang is gewoon het beste, en dat hebben wij heel goed ervaren op die afdeling. Want ik weet nog goed dat ik daar in de gang stond te wachten maar op een gegeven moment kom je wel in een warm bad. Want er was toch iets ergs aan de hand maar toen dacht je wel het komt toch allemaal goed. Dus ik denk dat die eerste opvang wel heel belangrijk is voor ouders, dat je gerust gesteld wordt en dat ze aardig zijn, vriendelijk zijn.'</i> [Interview ouder]
	<i>'Ik was eerst bij de SEH, daar gaven ze wel veel aandacht aan mij als net bevallen moeder. Dat was wel heel fijn. En ze stelden mij wel heel erg gerust. De ruimte was verschrikkelijk maar ze deden het wel heel goed. Bij het kinderziekenhuis zag het er eigenlijk heel leuk uit dus ik vond dat niet heel heftig qua omgeving. Er was allemaal speelgoed etc. Juist omdat het er leuk uit zag vond ik het niet heftig.'</i> [Focusgroep ouders]
Betrokkenheid van de arts	<i>'Maar wij hebben ook artsen gehad die zelf het kind wilde leren kennen zodat ze haar beter konden helpen – zodat ik het herken als er iets is - dat was heel fijn. [...] het was wel een fijn initiatief dat ze wel de betrokkenheid toonden en zelf het kind wilde leren kennen en dat bijhouden omdat ze haar beter konden behandelen naar hun idee.'</i> [Focusgroep ouders]

Bereikbaarheid

Een andere pijler die door veel ouders aangehaald werd was bereikbaarheid. Laagdrempelig contact met een deskundige/ eigen arts werd door ouders als prettig ervaren, bijvoorbeeld door een vrijbrief te krijgen (tabel 5).

Tabel 5 Omschrijving aspect 'bereikbaarheid'

Omschrijving aspect	Quote
Laagdrempelig contact deskundige arts	<p>'Wij hebben op een gegeven moment een vrijkaart gekregen, een brief in het dossier van onze dochter, we mogen rechtstreeks naar de kinderarts bellen en komen. Met alles mogen we daarheen komen.' [Focusgroep ouders]</p> <p>'Ik kan niet direct bellen maar in de avond bel ik naar de algemene lijn. En dan krijg ik een medewerker aan de lijn die vraagt waarvoor ik bel en dan zegt die doodleuk de metabole arts is er niet bel morgenochtend maar terug. Terwijl mijn kind een ziekte heeft die niet kan wachten [...]. Misschien zit daar iemand die daar helemaal geen verstand van heeft, maar dan moeten ze geen algemeen nummer aan mij geven. [...] Dan moet ik eerst het hele verhaal weer vertellen, terwijl zij ook een pop-up melding kunnen krijgen van dit kind is ziek, heeft stofwisselingsziekte, gelijk doorverbinden met de arts. Dan hoef ik ook niet het hele verhaal te vertellen, dat moet ik dan meestal 2x doen. Dus een rechtstreeks nummer naar een kinderarts i.p.v. telefoniste zou fijn zijn' [Interview ouder].</p>

Belang van deskundigheid

Voor de ouders die wij gesproken hebben bleek deskundigheid in het algemeen en specifiek in acute situaties een belangrijk aspect van de zorgverlening. De focus lag daarbij op deskundigheid met betrekking tot kennis over de stofwisselingsziekte en deskundigheid in medisch handelen (tabel 6).

Tabel 6 Omschrijving 'deskundigheid'

Omschrijving aspect	Quote
Deskundigheid in acute situatie en bij opname	<p><i>'Bij onze laatste ziekenhuisopname heeft de stagiair of AIO of zoiets bedacht leuk ik ga het prikken oefenen. En ik gun iedereen een oefenmoment maar niet op mijn kind van 4 jaar. Die heeft drie keer mis geprikt waardoor ze uiteindelijk aan een spulletje moest waar ze helemaal wappie en van de wereld van was. En toen hebben ze haar in een soort delirium een infuus moeten prikken. Maar dat is wel traumatisch geweest en ze is daar door een verpleegkundige best wel hard vastgehouden, met haar arm gefixeerd om dat er toch maar in te krijgen.'</i> [focusgroep ouders]</p> <p><i>'Ja de eerste hulp is heel heftig en 4 tot 5 pogingen om bloed te prikken. Als er direct bloed was geprikt door iemand die kleine baby's prikt dan was de eerste uitslag niet ongeldig geweest en was het voor haar ook rustiger geweest.'</i> [interview ouder]</p>

Psychische ondersteuning

Wat ook naar voren kwam als belangrijk aspect van zorg was psychosociale ondersteuning. Ondersteuning vanuit het ziekenhuis bleek op verschillende momenten belangrijk, en kon op verschillende manieren gebeuren. Zo bleek psychosociale ondersteuning rondom een acute opname belangrijk voor ouders en in de eerste periode na het stellen van de diagnose (tabel 7). Ook werd lotgenotencontact als prettig ervaren door ouders.

Tabel 7 Omschrijving 'psychosociale ondersteuning'

Omschrijving aspect	Quote
Psychosociale ondersteuning na heftige/traumatische ervaring bij ziekenhuisopname	<p><i>'Misschien ook bij een ziekenhuisopname dat beter wordt uitgelegd wat het gevolg is. Wij hebben namelijk ook wel heel veel last gehad van naslepen van opname. Dat vond ik wel lastig en toen moest ik ook zelf zoeken naar hulp, toen heb ik uiteindelijk wel een psycholoog gekregen voor mijn zoontje, maar ja dan ben je ook een beetje aan het zwemmen.'</i> [Focusgroep ouders]</p> <p><i>'Bij een ziekenhuisopname standaard een medisch pedagogisch zorgverlener in te zetten, als die eraan verbonden zou kunnen worden.'</i> Focusgroep ouders].</p> <p><i>'Die opname was bij ons heel heftig omdat het zorgpersoneel totaal niet luisterde naar ons wat er moest gebeuren, tot ik dacht ik ga echt mijn kind verliezen. Dat was wel traumatisch, en ik hoor dat van meerdere mensen en ook van de arts zelf dat er best veel klachten waren.'</i></p>

Omschrijving aspect	Quote
	<i>Dan is het wel fijn als je zou aanbieden dat je hier met iemand over kan praten.</i> [Interview ouder]
Preventieve ondersteuning bevordert zekerheid bij ouders	<i>'In het begin was het echt puzzelen, wat moet je dan geven, ze mag eigenlijk geen ei, ham, kaas etc. [...] We hebben wel heel veel belang gehad bij de diëtiste en die gaf ons vertrouwen. Wij zijn altijd best los geweest en hebben geen dagboek bijgehouden, maar dat komt wel omdat zij ons daarin het vertrouwen gaf. Als je 's avonds dit wil geven, moet je overdag even letten op beleg etc. Dus ze heeft ons echt hulp geboden in hoe we dan de dag doorkomen.'</i> [Focusgroep ouders]
Lotgenotencontact	<i>'Wat ik heel fijn heb ervaren is lotgenoten contact van VKS, die bijeenkomsten. Wij kunnen heel veel aan lotgenoten vragen, dat vind ik heel fijn. En ik zit in een appgroep met twee anderen – ik denk via die site of de arts - met dezelfde ervaringen dat was ook heel fijn.'</i> [Focusgroep ouders]

Organisatorische aspecten

Naast de eerdere belangrijke aspecten van zorg die aan bod kwamen, waren er volgens ouders ook een aantal verbeterpunten met betrekking tot organisatorische aspecten. Zo hadden ouders moeite met wachttijden. Bij de diagnose duurde het bijvoorbeeld erg lang voor bloeduitslagen binnen waren, maar ook bij een acute opname ervaarde men een lange wachttijd op een bloeduitslag. Daarnaast vonden ouders het jammer te horen dat er zulke verschillende manieren van handelen waren tussen de academische ziekenhuizen. Hier kwamen ze achter door tijdens de focusgroep elkaars ervaringen te horen. Volgens hen was het belangrijk dat er meer eenheid tussen de ziekenhuizen kwam.

3.3 Belangrijke aspecten van zorg en verbeterpunten tijdens de transitie

Tabel 8 geeft een overzicht van welke belangrijke aspecten van zorg tijdens de transitiefase naar voren kwamen. De aspecten komen voort uit interviews met zorgprofessionals en patiënten en laat zien dat de verschillende perspectieven elkaar aanvullen. De aspecten worden per sectie besproken, waarbij het patiëntenperspectief het meest uitgebreid behandeld wordt, aangezien dit de focus van het onderzoek heeft.

Tabel 8 Overzicht van geïdentificeerde belangrijke aspecten van zorg per doelgroep voor de transitiefase

Aspect van zorg	Zorgprofessionals	Patiënten
Bevorderen zelfstandigheid kind	X	X
Vorbereiden overdracht	X	X
Geleidelijke overdracht	X	X
Informatievoorziening	X	X
Bejegening		X

Aspect van zorg	Zorgprofessionals	Patiënten
Setting		X
Ondersteuning	X	X
Ouder-kind relatie	X	X
Warme overdracht	X	X
Vertrouwensband arts-patiënt	X	
Samenwerking disciplines	X	
Structuur transitieproces	X	
Individuele verschillen	X	X
Bereikbaarheid		X
Organisatorische aspecten	X	X

3.3.1 Interviews met zorgprofessionals

Naast belangrijke aspecten en verbeterpunten, werd door zorgprofessionals benadrukt wat een transitie bij patiënten met een stofwisselingsziekte bijzonder maakt, die bevindingen worden eerst uiteengezet om de context te schetsen.

Wat maakt transitie bij patiënten met een stofwisselingsziekte bijzonder?

Ondanks het toenemende aantal patiënten dat de transitiefase doorloopt is de overdracht naar de volwassengeneeskunde relatief nieuw. In combinatie met de zeldzaamheid van individuele stofwisselingsziekten kan dit bijdragen aan 'angst' voor de overdracht. Ook kan de mate van betrokkenheid van ouders ervoor zorgen dat niet alleen ouders maar ook de kinderarts het moeilijk vindt om de patiënt over te dragen aan de internist.

De zeldzaamheid van de individuele stofwisselingsziekten maakt dat de zorg erg bewerkelijk is. Daarnaast hebben patiënten met een stofwisselingsziekte vaak met co-morbiditeit te maken en is er overdracht nodig naar meerdere specialisten. Artsen vinden het hierbij uitdagend om de juiste specialist te vinden die al enige kennis van stofwisselingsziekten heeft. Kennisoverdracht maakt de zorg bewerkelijk.

Belangrijke aspecten van zorg

Voor de transitiefase waren de belangrijkste aspecten van zorg volgens zorgprofessionals:

1. individuele verschillen in acht nemen
2. 'warme' overdracht
3. bevorderen van de zelfstandigheid van de patiënt
4. bevorderen van de vertrouwensband tussen de zorgprofessional en de patiënt
5. psychosociale ondersteuning.

De zorgprofessionals benoemden de individuele verschillen tussen patiënten waar tijdens de overdracht rekening mee gehouden zou moeten worden. Afhankelijk van de persoon kan besloten worden hoeveel gezamenlijke consulten passend zijn. Gezamenlijke consulten komen tegemoet aan het aspect warme overdracht. Tegelijkertijd kan aan de vertrouwensband tussen de internist en de patiënt gewerkt worden door als zorgprofessional een empathische, niet-oordelende houding aan te nemen en naar de patiënt te luisteren. De zelfstandigheid van de patiënt kan gestimuleerd worden door jong te beginnen met consulten zonder de ouders erbij. Psychosociale steun zou geboden kunnen worden met behulp van supportgroepen of psychologische begeleiding.

Verbeterpunten voor zorg

Zorgprofessionals noemden verschillende aspecten die verbeterd zouden moeten worden binnen de gezondheidszorg rondom de transitiefase van patiënten met stofwisselingsziekten: 1) de duur van het transitieproces, 2) samenwerking tussen disciplines, 3) gezamenlijk overleg met zorgverleners, en 4) de structuur van de zorg. Het transitieproces zou geleidelijk moeten gaan. Dit kan de vertrouwensband tussen patiënten en internisten verbeteren en maakt de overgang naar volwassenzorg minder abrupt. Momenteel wordt er volgens internisten een verkeerd beeld van ze geschept.

‘Er wordt vaak een beeld geschetst dat internisten ‘koude kikkers’ zijn. Dat beeld moet veranderen. Er is meer samenwerking nodig.’ [Interview internist]

Bovendien zouden gezamenlijke consulten met kinderartsen en internisten de standaard moeten zijn voor elke patiënt tijdens het transitieproces. Een polikliniek specifiek voor patiënten in transitie zou hieraan kunnen bijdragen. Structurele aspecten van zorg die verbeterd kunnen worden zijn betere fysieke informatievoorziening (bijvoorbeeld folders over alle expertisecentra), monitoring van het transitieproces, en ontwikkeling van een protocol/richtlijnen voor de transitiefase. Daarnaast is het volgens artsen ook belangrijk om ervoor te zorgen dat er meer kennisoverdracht is. Er gaat veel informatie verloren bij de overdracht tussen artsen, onder meer doordat er geen systeem is dat automatisch terugkoppelt naar de kinderarts als een patiënt na een maand bij de internist problemen ervaart. Terwijl er mogelijk een onderling verband is tussen het handelen van de kinderarts en internist en beiden hiervan kunnen leren.

3.3.2 Focusgroepen en interviews met (ouders van) patiënten

Uit de gesprekken met (ouders van) patiënten over de transitie van kinder- naar volwassenzorg kwamen zeven aspecten voor zorg naar voren die belangrijk werden geacht en/of verbeterd zouden kunnen worden. Dit waren 1) het belang van individuele verschillen, 2) informatievoorziening, 3) bejegening, 4) ondersteuning, 5) omgang ouder-kind relatie, 6) bereikbaarheid, 7) organisatorische aspecten. Deze aspecten staan hieronder beschreven.

Belang van individuele verschillen

Een aspect dat in vrijwel alle gesprekken werd genoemd was het in acht nemen van individuele verschillen tussen patiënten voor de transitiefase (tabel 9). Kinderen moeten in principe standaard over naar de volwassenzorg als zij 18 jaar worden, maar volgens ouders en adolescenten moet per individu besloten worden wat de beste leeftijd is. Ook is het mogelijk dat een kinderarts beter past bij het kind dan een arts voor volwassenen. De mate van zelfstandigheid van het kind en de mentale staat waar het kind op dat moment in verkeert spelen een rol. In de gesprekken kwam daarnaast naar voren dat individuele verschillen tussen kinderen ook meegenomen moeten worden in de duur van de transitiefase. Een heel zelfstandig kind heeft mogelijk minder tijd nodig om over te gaan naar de volwassenzorg, maar een ander – minder zelfstandig – kind zou er baat bij kunnen hebben om de overgang tussen kindergeneeskunde en zorg voor volwassenen geleidelijk te laten verlopen door meerdere gezamenlijke consulten te hebben.

Tabel 9 Aspect 'individuele verschillen'

Omschrijving aspect	Quote
Mate van zelfstandigheid is verschillend bij 18 jaar	<p><i>'In mijn dochter haar geval was 18 gewoon te jong. Zij worstelde daar echt mee. Je kinderarts heb je een band mee opgebouwd en met de verpleegkundige had ze een goede band. Dan denk ik dat 21 een betere leeftijd was geweest. Ik denk dat haar kinderarts haar daar beter bij had kunnen helpen en indirect dan ook ons. [...] Ik denk dat dat voor haar beter was geweest, dat je misschien per persoon kan bekijken wat goed is, en ook in overleg met de ouders. Dat de arts ook meekijkt van hoe vinden we het, vinden we 18 voor deze persoon een goede leeftijd.'</i> [Focusgroep ouders]</p> <p><i>'Ik merk nu wel dat de neuroloog inderdaad toch anders is dan op de kinderafdeling. Daar gaan ze er ook naar de kinderen beter mee om. Ze kunnen beter met kinderen omgaan. En mijn zoon is 19 maar hij is geestelijk 7 jaar dus hij zal altijd een kind blijven.'</i> [Focusgroep ouders]</p>

Informatievoorziening

Net als bij de diagnostische fase bleek ook in de transitiefase informatievoorziening van belang voor (ouders) van patiënten. Zo was het bijvoorbeeld belangrijk dat er ter voorbereiding op de overgang naar de volwassenzorg informatie werd gegeven over de overgang naar de zorg voor volwassenen (tabel 10).

Tabel 10 Aspect 'informatievoorziening'

Omschrijving aspect	Quote
Informatie over overgang naar zorg voor volwassenen	<p><i>'Ja toch meer voorbereiding op de jonge leeftijd. Toch van 17 jaar tot je 18 bent dat er wel iemand meeloopt of informatie geeft. Misschien een zuster van de kinderafdeling, ligt ook aan met wie je het meeste contact hebt als je in het ziekenhuis bent, kan ook een arts zijn, maatschappelijk werker, het meest dichtbij persoon.'</i> [Focusgroep adolescenten]</p>

Bejegening

Een andere belangrijke pijler die tijdens de gesprekken aan bod kwam is bejegening. Hierbij werd het verschil in bejegening tussen de arts voor volwassenen en de kinderarts benadrukt. De bejegening van de arts voor volwassenen was vaak zakelijk en minder empathisch, terwijl de kinderarts meer persoonlijk was. Ook was het taalgebruik van internisten ingewikkelder (tabel 11).

Tabel 11 Aspect 'bejegening'

Omschrijving aspect	Quote
Persoonlijke benadering	<p>'Ja want mijn ziekte is complex, wat heftiger en dan wil ik wel wat meer diepgaand contact. [...] Het is wel een aardige arts en hij toont initiatief en doet het wel goed maar een beetje te zakelijk. Het is ook anders want een kinderarts is geen volwassen arts, je ziet die kinderarts vanaf dat je een baby was. Het is gewoon wat serieus bij de volwassen arts.' [Focusgroep adolescenten]</p> <p>'Ik had bij de kinderarts een hele goede band ook met de assistent, de receptioniste, degene die de afspraak inplant, waar je je meldt bij de balie. En ik kon daar ook – stel je arts nam niet op – kon ik daar altijd terecht. Ik had echt een band met haar, en dat heb ik nu bij de volwassen afdeling helemaal niet. Het is gewoon van ik ben er, oké ik zet je erin, maar verder hebben ze geen benul van wie ik ben.' [Focusgroep adolescenten]</p>
Vermijden ingewikkeld taalgebruik/medische terminologie	<p>'Je hoeft van mij niet met woorden te komen, Griekse of Latijnse woorden in artsentaal zeg maar. En mijn moeder zat zelfs van waar hebt u het nu over. Terwijl de kinderarts, dat is misschien wel heel kinderlijk, maar die praat dan over stofjes in mijn hoofd en hoe dat gaat in mijn hersenen. Mijn volwassen arts benoemt dat bij hele moeilijke namen – misschien wel vanuit hun studie – maar ja dat snap ik niet.' [Focusgroep adolescenten]</p>
Empathisch vermogen	<p>'Ik werd verdrietig van een slechte uitslag en ze zaten tegenover me en knikte een beetje en ik dacht nou een kinderarts brengt het anders en gaat ook heel anders om met als jij verdrietig wordt. En bij de volwassenzorg dacht ik dat had wel even anders gekund.' [Focusgroep adolescenten]</p>

Psychosociale ondersteuning

De meeste ouders en adolescenten waren het erover eens dat (psychosociale) ondersteuning van belang is in de transitiefase, zeker omdat die leeftijd sowieso een lastige levensfase is. Ook werd genoemd dat degenen die geïnteresseerd waren in lotgenotencontact het fijn vinden als het ziekenhuis als facilitator zou optreden aangezien de zeldzaamheid van veel stofwisselingsziekten het moeilijk maakt om een lotgenoot te vinden met een vergelijkbaar ziektebeeld en levensfase (zie tabel 12).

Tabel 12 Aspect 'psychosociale ondersteuning'

Omschrijving aspect	Quote
Mogelijkheid voor psychosociale ondersteuning aanbieden	<p>'Ja ik denk dat dat sowieso nodig is. Je hebt een kind dat gaat overstappen naar volwassen zorg en dat kind krijgt in het leven ook heel veel problemen. Ze gaan de wereld ontdekken. Dat is voor hun heel moeilijk om alles zelf te</p>

Omschrijving aspect	Quote
	<p><i>gaan organiseren en accepteren, begeleiding zou wel goed zijn.</i> [Focusgroep ouders]</p> <p><i>'Ik had wel een keer een dip. En toen heb ik ook tijdje bij de psycholoog gelopen maar die heb ik uiteindelijk zelf via de huisarts contact mee opgenomen en toen dacht ik dat maakt niet uit. [...]Maar misschien zou je het meer bijna als een soort "verplichting" – nou ja niet verplicht - moeten doen, maar in plaats van een open vraag stellen iets meer sturen van "nou dat zou ik gewoon een keer proberen als ik jou was, baat het niet dan schaadt het niet.'</i> [Focusgroep adolescenten]</p>
Lotgenotencontact	<p><i>'Ja ik denk wel dat ik zou willen vragen hoe zij zich voelen, voelen ze zich hetzelfde, hebben zij het net iets minder erg of erger dan ik. Maar ik weet ook niet in welk ziekenhuis die zitten.'</i> [Focusgroep adolescenten]</p>

Omgang ouder-kind relatie

Zodra een kind over is naar de zorg voor volwassenen is de keuze aan het kind of de ouders nog mee gaan naar een consult of niet. Waar eerst van alles aan de ouders wordt gevraagd of het gesprek op de ouder werd gericht, gaat de zorgverlener in gesprek met het kind. Voor zowel kind als ouder kan dit best wennen zijn. Het blijkt dat er onduidelijkheid kan bestaan bij belangrijke beslissingen, zoals over medicatiegebruik. Volgens ouders zou het beter zijn om de overdracht van regie van ouder naar kind geleidelijk te laten verlopen (zie tabel 13).

Tabel 13 Aspect 'omgang ouder-kind relatie'

Omschrijving aspect	Quote
Elkaar begrijpen – adolescent en zorgverleners	<p><i>'Mijn ouders gaan wel mee, maar bij sommige dingen mogen ze ook niet mee dat is af en toe wel een beetje moeilijk. Dan begrijp ik de zusters niet of de afdeling begrijpt mij niet dus dat is wel moeilijk.'</i> [Focusgroep adolescenten]</p> <p><i>'Maar ik vind wel, deze volwassen arts kon heel makkelijk zeggen van we gaan toch deze medicijnen proberen en daar werd ze heel ziek van. En toen vroeg ik of ze wist wanneer die bijwerkingen dan over zouden moeten gaan en daar had ze geen idee van. Dan is het handig als ze dat ook bij de ouders bespreken. En verder staat zij totaal niet stil bij eventuele gevolgen die het kan hebben.'</i> [Focusgroep ouders]</p>
Geleidelijk overbrengen van regie van ouder naar kind	<p><i>'Toch vind ik het altijd belangrijk dat ouders nog met het kind mee kunnen gaan. De eerste drie jaar of vier jaar na transitie. Ik wacht wel altijd even tijdens het gesprek en dan zeg ik volgens mij ben je dit vergeten. Dan moet je je kind even een handje helpen.'</i> [Focusgroep ouders]</p>

Bereikbaarheid

Net als bij de diagnostische fase vonden (ouders van) patiënten het ook bij de transitiefase belangrijk dat de arts goed bereikbaar was en er “korte lijntjes” met het ziekenhuis waren. Hierin werd door ouders en adolescenten veel verschil ervaren tussen de kindergeneeskunde en zorg voor volwassenen. De voorbeelden gaan over wijzigingen in de medicatie waar niet tijdig op gereageerd wordt (zie tabel 14).

Tabel 14 Aspect ‘bereikbaarheid’

Omschrijving aspect	Quote
Adequate reactie bij wijzigingen medicatiegebruik	<p><i>‘Wij zijn altijd aan het zoeken naar medicatie voor mijn zoon. Nu ben ik bij de neuroloog geweest, meer dan een maand geleden en heb ik nog niks gehoord. En op de kinderafdeling als je daar was geweest zat er binnen een week een brief in de mail. Op de kinderafdeling was het veel korter, strakker, sneller. Dat vind ik wel, dat dat veranderd zou moeten worden.’</i> [Focusgroep ouders]</p> <p><i>‘Ik moest de arts van de week bellen omdat er medicatie voorgeschreven zou worden van de volwassen afdeling – dat is wel van een andere afdeling maar alsnog. En daar ben ik nog steeds op aan het wachten na drie weken – en als ik mailtjes stuur wordt daar niet op gereageerd. Dus ik merk wel dat de lijntjes en de moeilijkheid om in contact te komen dat dat wel lastiger is dan op de kinderafdeling.’</i> [Focusgroep adolescenten]</p>

Adequaat handelen/deskundigheid

Wat verder als belangrijk aspect naar voren werd gebracht was adequaat handelen en deskundigheid. Zo hadden adolescenten minder goede ervaringen met tijdig handelen bij een opname. In het voorbeeld leidde een lange wachttijd tot meer gezondheidsklachten (zie tabel 15).

Tabel 15 Aspect ‘adequaat handelen/deskundigheid’

Omschrijving aspect	Quote
Juiste inschatting van de situatie	<p><i>‘Op de eerste hulp, dan moet ik eerst op gesprek van hoe is het gekomen. En ik ben een keer daar aangekomen zonder klachten en ik moest wachten tot ik een infuus kreeg en dat duurde vier uur, en toen begonnen mijn waarden omhoog te gaan. Dus ik kwam gezond en ik ging naar de kinderafdeling met een hele hoge waarde en alles pijn. En ik zeg altijd eerst actie en dan mogen we praten.’</i> [Focusgroep adolescenten]</p>

Organisatorische aspecten

Tot slot waren er een aantal organisatorische aspecten die in de gesprekken naar voren kwamen belangrijk. Ten eerste bleek het voor adolescenten belangrijk dat er bij de overdracht van kindernaar zorg voor volwassenen in ieder geval één gezamenlijk consult was met de internist en kinderarts, en misschien zelfs meerdere. Daarnaast zijn stofwisselingsziekten aandoeningen waarbij

co-morbiditeit vaak een rol speelt, waardoor er meestal overdracht nodig is naar meerdere artsen. Het plannen van meerdere afspraken op een dag zou de zorg verbeteren. Ook is een langere consulttijd soms wenselijk, bijvoorbeeld bij slecht nieuws gesprekken (zie tabel 16).

Tabel 16 Aspect 'organisatie'

Omschrijving aspect	Quote
Nieuwe arts in vertrouwde omgeving	<i>'Bij mij was het niet zo dat de kindercardioloog erbij zat. Wat ik wel fijn vond is dat de eerste afspraak met de volwassen arts nog op de kinderafdeling was, dat was toen voor mij wel een vertrouwde plek en bekende plek dus ik vond het wel fijn dat die afspraak in ieder geval daar gehouden was.'</i> [Focusgroep adolescenten]
Meerdere afspraken op een dag plannen	<i>'In dit geval moet ik vanaf mijn huis 3,5 uur heen en 3,5 uur terug reizen met de trein, ik ben gewoon een dag kwijt onafhankelijk van of ik 1 of meerdere afspraken heb. Dus ik heb gezegd ik wil meerdere afspraken of ik kom niet.'</i> [Interview adolescent] <i>'Maar wat ik wel mis, wij hadden een neuromusculair spreekuur en daar zat alles in. En dat mis ik wel, nu is het een afspraak met de neuroloog, een afspraak met die arts. Eerst was alles in een middag. En ook voor hem [zoon] vond ik dat heel fijn.'</i> [Focusgroep ouders]
Langere consulttijd als de situatie erom vraagt	<i>'Ik had laatst een afspraak en die was niet heel leuk, en ik was in tranen en kon er op dat moment niet goed mee omgaan. En dat gesprek werd afgekapt met ja maar we moeten door we hebben het druk, we hebben zo de volgende afspraak. Dan denk je oké nou doe dan ga ik wel. Dan denk je van dan is de afspraak misschien echt wel te kort. Als ik kom met heel veel vragen en je krijgt er ook nog slecht nieuws bovenop en je wordt heel verdrietig en je hebt geen tijd voor vragen die je hebt. En dan denk je nou is de volgende al aan de beurt.'</i> [Focusgroep adolescenten]

4 Discussie en conclusie

De belangrijkste verbeterpunten en aanbevelingen voor het zorgproces voor patiënten en families met stofwisselingsziekten zijn:

- Bij een positieve uitslag van de hielprik is een huisbezoek door een goed voorbereide huisarts passend. Een metabole kinderarts kan eventueel digitaal aansluiten bij het betreffende huisbezoek.
- Bereikbaarheid van deskundige zorgverleners voor (ouders van) patiënten met een stofwisselingsziekten verbeteren, met name in acute situaties.
- Uitbreiding van de mogelijkheid tot lotgenotencontact, via zorgverleners of patiëntenorganisatie(s).
- Zet in op transitie op maat afhankelijk van de mate van zelfstandigheid en niet leeftijdsgebonden.
- Standaardiseer zorgverlening in met name de diagnostische fase, maar houd oog voor individuele verschillen.
- Breid zorgpaden uit met het moment vóór de diagnose en inclusief de transitiefase.
- Versterk uitwisseling van kennis tussen professionals om van elkaar te leren en voorkom dat kennis verloren gaat.

Het doel van dit onderzoek was om belangrijke aspecten in het zorgproces voor patiënten en families met stofwisselingsziekten, ten tijde van het stellen van de diagnose via de hielprik en tijdens de transitie van kind naar volwassene, te identificeren. De resultaten van dit onderzoek bieden inzicht in de ervaringen en behoeften van (ouders van) patiënten en zorgprofessionals en mogelijke verbeterpunten met betrekking tot de zorg voor patiënten met stofwisselingsziekten. In dit hoofdstuk reflecteren we op de belangrijkste bevindingen en mogelijke verbeterpunten (4.1), reflecteren we op de methoden (4.2) en sluiten we af met een conclusie (4.4).

4.1 Reflectie op belangrijkste bevindingen

Patiëntperspectief van toegevoegde waarde bij verbeteren van de zorg

Patiënten en zorgprofessionals brengen verschillende en overeenkomstige zorgaspecten naar voren. Beide perspectieven vullen elkaar aan, dit benadrukt de toegevoegde waarde van dit onderzoek en het belang van het patiëntperspectief op de zorgverlening en het betrekken van patiënten bij het verder verbeteren van de zorg.

Eerste contact met huisarts en bereikbaarheid arts zijn de grootste verbeterpunten van de zorgverlening bij zeldzame aandoeningen

Dit onderzoek bracht twee aspecten naar voren, die specifiek voor de doelgroep van belang zijn, namelijk het eerste contact met de huisarts na een positieve uitslag van de hielprik en de bereikbaarheid van de arts in geval van (semi) acute situaties. Volgens zowel patiënten als zorgprofessionals waren er verbeterpunten voor de huisarts bij de diagnose te benoemen. In geval van een positieve uitslag is een huisbezoek passend, waarbij de huisarts goed voorbereid het gesprek in gaat. Een van de zorgprofessionals bracht het idee naar voren om een metabole kinderarts te betrekken bij het huisbezoek van de huisarts door digitaal aan te sluiten.

Het tweede aspect betreft de bereikbaarheid van een deskundige arts. De (individuele) zeldzaamheid van stofwisselingsziekte brengt met zich mee dat een beperkt aantal zorgverleners vragen over stofwisselingsziekten kunnen beantwoorden of de ernst van de situatie kunnen inschatten. Uit eerder onderzoek bleek dat het uitdagend was voor ouders van patiënten met een stofwisselingsziekte om in een situatie terecht te komen waar zorgverleners weinig kennis hebben van stofwisselingsziekten (Siddiq, 2016). Bereikbaarheid van een deskundige zorgverlener is voor (ouders van) patiënten met een stofwisselingsziekten daarom misschien des te meer van belang, bijvoorbeeld via een direct telefoonnummer van de metabole (kinder)arts of een acute zorgkaart (een instrument waardoor de juiste zorgverlening door de juiste zorgverleners gestart kan worden).

Bovenstaande twee aspecten betreffen verbeteringsmogelijkheden waarop zorgverleners kunnen acteren. Uitbreiding van de mogelijkheid tot lotgenotencontact zou door de expertisecentra in samenwerking met de patiëntenvereniging VKS opgepakt kunnen worden, bijvoorbeeld in de vorm van zelfhulpgroepen voor informatie-uitwisseling of peer-mentorschap programma's [27]. Uitwisseling van kennis en ervaringen en ondersteuning kunnen van toegevoegde waarde zijn voor de patiënt. Zorgverleners kunnen hier aan bijdragen door patiënten hierop te wijzen en hiervan zelf ook op de hoogte zijn.

Grote verschillen tussen kindergeneeskunde en volwassengeneeskunde

Er wordt een discrepantie ervaren tussen de kinder- en volwassenafdeling van ziekenhuizen, bijvoorbeeld in de benadering van de patiënt. Opvallend is dat zorgprofessionals ook een mening over het verschil in benadering tussen kinder- en volwassenafdeling hebben. De arts in de zorg voor volwassenen wordt gezien als 'koele kikker' versus de kinderarts die moeite heeft met het loslaten van de patiënt. Deze meningen kunnen mogelijk (onbewust) invloed hebben op de beeldvorming van de patiënt. Omdat patiënten een persoonlijke stijl prefereren is het belangrijk dat hier aandacht aan wordt besteed bij de transitie, bijvoorbeeld door positieve aspecten te benoemen en dat het ontwikkelen van een zorgrelatie tijd kost. Daarnaast zou een langere periode van overbrugging tussen beide disciplines waarin intensiever samengewerkt wordt de overgangperiode voor de patiënt kunnen verbeteren. Andere verbeterpunten zijn het vermijden van ingewikkeld taalgebruik en controleren of de inhoud van het gesprek bij de patiënt is aangekomen. Daarnaast is er aandacht nodig voor de ouder-kind relatie tijdens de transitie, geleidelijke overdracht van regie van ouder naar kind zou de zorg kunnen verbeteren. Het bovenstaande leidt tot de vraag of andere kenmerken dan de leeftijd van de patiënt beslissend zouden kunnen zijn bij het starten van transitie. Zorgprofessionals gaven aan dat eerder starten bij sommige patiënten passend zou zijn. Bij een latere start voorzien zij allerlei organisatorische beperkingen, te beginnen bij inschrijving in het ziekenhuissysteem. De ouders die wij spraken zijn voorstander van het idee van transitie op maat.

Standaardisatie van zorg door het uitbreiden van zorgpaden

Enkele opbrengsten van het onderzoek maken nog geen onderdeel uit van de beschikbare zorgpaden voor patiënten met ernstige stofwisselingsziekten. Informatievoorziening en het vormgeven van het slecht nieuws gesprek van de huisarts na een positieve uitslag van de hieprijk kan bijdragen aan betere zorgverlening in de diagnostische fase. Daarnaast kwam, voornamelijk vanuit de zorgprofessional, naar voren dat er behoefte is aan een protocol of zorgpad voor de fase van transitie. Een suggestie zou zijn om zorgpaden voor patiënten met stofwisselingsziekten uit te breiden met het moment vóór de diagnose en de transitiefase. Volgens zorgprofessionals is het daarnaast van belang om een lerend zorgcontinuüm te creëren voor kennis rondom stofwisselingsziekten, waardoor voorkomen wordt dat kennis verloren gaat tijdens de transitie.

Oog voor het individu

Hoewel standaardisatie van zorg, zeker met het oog op het toenemende patiënten aantal dat de transitie van kinder- naar volwassengeneeskunde zal maken belangrijk is, is het ook van belang om oog te houden voor individuele verschillen. Zowel patiënten als zorgprofessionals vinden het van groot belang om rekening te houden met individuele verschillen, maar toch gebeurt het onvoldoende. Een tool als een Individueel Transitie Plan (ITP) zou hierin kunnen faciliteren. Eerder onderzoek bij patiënten met diabetes toont aan dat het gebruik van een ITP voor jongeren het gevoel geeft dat er meer begrip is voor hun specifieke behoeften [28]. Mogelijke obstakels die zorgprofessionals ervan weerhouden om rekening te houden met individuele verschillen is dat het meer tijd vergt, en vaak ook meer afstemming tussen zorgprofessionals (zoals bijvoorbeeld bij comorbiditeit) [28]. Toch is het belangrijk om naar een individuele aanpak te werken, omdat vanuit het patiëntenperspectief naar voren kwam dat dit van grote toegevoegde waarde is. Daarnaast kan het op termijn zelfs tot een betere kwaliteit van leven van de patiënt leiden [28].

Overeenkomsten met zorg voor chronisch zieken

Een deel van de geïdentificeerde aspecten komt overeen met eerdere onderzoeksbevindingen onder patiënten met chronische ziekten. Informatievoorziening, bejegening, ondersteuning, deskundigheid en enkele organisatorische aspecten zijn voor beide fasen eerder in de literatuur omschreven als belangrijke aspecten van zorg [4, 13, 28-32]. Daarnaast is bekend dat ook individuele verschillen en ouder-kind relatie voor de transitiefase bij verschillende chronisch zieke patiënten van belang zijn [9, 12, 13, 28, 33]. Dit laat zien dat op hoofdlijnen de zorg voor patiënten met zeldzame ziekten niet verschilt van de zorg voor chronische patiënten.

4.2 Methodologische reflectie

De patiëntengroep met ernstige stofwisselingsziekten is een zeer diverse groep. Het ziektebeeld en de ernst van de ziekte verschilt per diagnose en patiënt. Dit kan invloed hebben op de ervaren zorg en behoeften. Hoewel het onmogelijk en ook niet wenselijk is om patiënten met elke stofwisselingsziekte te includeren, is in dit onderzoek gestreefd naar een variatie van ziektebeelden. Deelnemers zijn geworven via verschillende kanalen en vanuit de verschillende academische ziekenhuizen met ieder hun eigen expertise. Uiteindelijk zijn ervaringen en behoeften van (ouders van) patiënten van twaalf verschillende stofwisselingsziekten meegenomen in het onderzoek.

De werving van (ouders) van patiënten verliep moeizaam. In eerste instantie zijn flyers verspreid via VKS en de geïnterviewde zorgprofessionals. In verband met de lage respons hierop is de begeleidingscommissie gevraagd om actief deelnemers te werven. Collega's uit de academische ziekenhuizen werden benaderd met de vraag of zij specifieke patiënten konden benaderen uit de eigen kliniek. Daarbij was de wens dat deze patiënten een diagnose hadden waarin het centrum gespecialiseerd was, om de diversiteit in ziektebeelden zo veel mogelijk te representeren. Doordat zorgprofessionals actief patiënten hebben benaderd zou er selectiebias opgetreden kunnen zijn, bijvoorbeeld doordat toegankelijke patiënten eerder benaderd werden. Daardoor is het mogelijk dat bepaalde andere patiënten, met andere ervaringen, zijn uitgesloten binnen dit onderzoek. Tegelijkertijd liep de werving nog steeds stroef, wat zou kunnen betekenen dat een andere methode van werving nodig is om deze specifieke patiëntengroep te benaderen.

Tijdens de werving is besloten om focusgroepen en interviews met (ouders van) patiënten online plaats te laten vinden in plaats van fysiek. Het fysiek aanwezig zijn bleek voor veel (ouders van)

patiënten een te grote drempel. Het feit dat de gesprekken online waren kan er enerzijds voor gezorgd hebben dat deelnemers zich beter durfden uit te spreken omdat zij in een veilige omgeving zaten. Anderzijds is het mogelijk dat het de groepsdynamiek enigszins belemmerde en deelnemers daarom minder wilden delen. Vanuit ons perspectief leek dit echter niet het geval te zijn.

De geografische spreiding van zorgprofessionals was over het algemeen goed: uit elk academisch ziekenhuis heeft ten minste één zorgprofessional deelgenomen. Het zou wel kunnen dat resultaten vertekend zijn omdat het onderzoek zich uitsluitend op kinderartsen, internisten en diëtisten richtte. Wanneer een patiënt co-morbiditeit ervaart, wat vaak het geval is bij stofwisselingsziekten, zijn ook andere medisch specialisten en zorgverleners betrokken. In een vervolgonderzoek zouden eventueel perspectieven van andere specialisten en zorgverleners zoals verpleegkundigen belicht kunnen worden. Daarnaast blijkt de rol van de huisarts bij de diagnose van groot belang voor patiënten. In een vervolgonderzoek wordt daarom aangeraden het perspectief van de huisarts mee te nemen. Tegelijkertijd zijn er weinig huisartsen die in hun carrière met een diagnose van een stofwisselingsziekte te maken krijgen, wat het mogelijk moeilijk maakt om de juiste groep te bereiken.

4.3 Conclusie

Dit onderzoek is het eerste onderzoek naar het patiëntperspectief van (ouders van) patiënten met een stofwisselingsziekte in Nederland en biedt waardevolle inzichten voor zorgprofessionals en patiënten(organisaties). Er zijn enkele belangrijke aspecten voor zorg geïdentificeerd die specifiek voor stofwisselingsziekten van toepassing zijn en waar verbetering mogelijk is. Het uitbreiden van bestaande zorgpaden met de fase vóór de diagnose en de transitiefase lijkt een eerste logische stap ter verbetering van de zorg. Bij de ontwikkeling is het raadzaam om patiënten en zorgprofessionals te betrekken. Standaardisatie van transitiezorg is ook nuttig met het oog op het toenemende patiënten aantal dat de transitie van kinder- naar volwassenzorg zal ondergaan. Daarbij is het wel van belang om de patiënt als individu te blijven behandelen. Daarnaast bracht het onderzoek naar voren dat lotgenotencontact beperkt is en dat zorgprofessionals behoefte hebben aan continuïteit van kennisoverdracht ter bevordering van kennisontwikkeling over stofwisselingsziekten.

Literatuur

1. Rajasekar, P., et al., Parental psychosocial aspects and stressors involved in the management of inborn errors of metabolism. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 2020. 25: p. 100654.
2. Handboek Dieet bij Metabole Ziekten. 2012: Universitair Medisch Centrum Utrecht.
3. Chow, A.J., et al., Families' healthcare experiences for children with inherited metabolic diseases: protocol for a mixed methods cohort study. *BMJ open*, 2022. 12(2): p. e055664.
4. Siddiq, S., Experiences of Parents of Children Diagnosed with Inherited Metabolic Diseases (IMD) in Canada: Qualitative Description and Identification of Patient-and Family-Centred Outcomes. 2016, Université d'Ottawa/University of Ottawa.
5. Ten Hoedt, A.E., et al., Parenting a child with phenylketonuria or galactosemia: implications for health-related quality of life. *Journal of inherited metabolic disease*, 2011. 34(2): p. 391-398.
6. Fidika, A., C. Salewski, and L. Goldbeck, Quality of life among parents of children with phenylketonuria (PKU). *Health and Quality of life outcomes*, 2013. 11(1): p. 1-9.
7. Chabrol, B., et al., Transition from pediatric to adult care in adolescents with hereditary metabolic diseases: Specific guidelines from the French network for rare inherited metabolic diseases (G2M). *Archives de Pédiatrie*, 2018. 25(5): p. 344-349.
8. Vernon, H.J., Inborn errors of metabolism: advances in diagnosis and therapy. *JAMA pediatrics*, 2015. 169(8): p. 778-782.
9. van Staa, A., S.R. Hilberink, and J.N.T. Sattoe, Self-Management of Young People with Chronic Conditions: An Overview and Introduction, in *Self-Management of Young People with Chronic Conditions: A Strength-Based Approach for Empowerment and Support*, J.N.T. Sattoe, A. van Staa, and S.R. Hilberink, Editors. 2021, Springer International Publishing: Cham. p. 1-13.
10. Pérez-López, J., et al., Transition process from paediatric to adult care in patients with inborn errors of metabolism. Consensus statement. *Medicina Clínica (English Edition)*, 2016. 147(11): p. 506. e1-506. e7.
11. Al-Yateem, N., Determinants of Quality of Healthcare for Adolescents and Young Adults, in *Transition from Pediatric to Adult Healthcare Services for Adolescents and Young Adults with Long-term Conditions: An International Perspective on Nurses' Roles and Interventions*, C.L. Betz and I.T. Coyne, Editors. 2020, Springer International Publishing: Cham. p. 47-70.
12. van Staa, A.L.P., M.A.C.; Bronner, M.B.; van der Slikke, M.; de Kruif, E.; Havers, J. , Betere transitiezorg voor jongeren met diabetes type 1: hard noodzakelijk. Resultaten van het onderzoek- en verbeterprogramma Betere Transitie bij Diabetes. *Diabetes pro* 2018. 2018-4: p. 20-25.
13. van Staa, A., et al., Transitie in zorg van jongeren met chronische aandoeningen in Nederland nog onder de maat. *Tijdschrift voor kindergeneeskunde*, 2010. 78(6): p. 227-236.
14. fnozorgvoorkansen.nl. Ja., 2022 [cited 2022; Available from: <https://www.fnozorgvoorkansen.nl/wp-content/uploads/2020/01/Sardes-Pledge-Transitie-in-de-zorg-3.pdf>].

15. kindenzorg.nl. Kind & Ziekenhuis over transitiezorg: tijd voor concrete stappen. 2022 [cited 2022; Available from: <https://kindenzorg.nl/kind-ziekenhuis-over-transitiezorg-tijd-voor-concrete-stappen/>].
16. Ferreira, C.R., et al., A proposed nosology of inborn errors of metabolism. *Genetics in Medicine*, 2019. 21(1): p. 102-106.
17. huisarts.nl. Wat is een stofwisselingsziekte? 2022; Available from: <https://www.huisarts.nl/wat-is-een-stofwisselingsziekte/>.
18. United for Metabolic Diseases. Wat zijn metabole ziekten? 2022 [cited 2022; Available from: <https://www.unitedformetabolicdiseases.nl/wat.php>].
19. RIVM. Hielprik. 2022 [cited 2022; Available from: <https://www.pns.nl/hielprik/ziekten-die-hielprik-opspoor>].
20. Van der Ploeg, K., S. Wins, and P. Verkerk, De Neonatale Hielprikscreening-Monitor 2018. 12. 2019.
21. INVEST, W. and B. Wolffenbittel, Volwassenen met een erfelijke stofwisselingsziekte: een sterk groeiende populatie met unieke problematiek. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde*, 2014. 158: p. A7745.
22. Metakids.nl. Veelbelovende gentherapie voor ziekte van Pompe en de ziekte van Hunter. 2022 [cited 2022; Available from: <https://www.metakids.nl/nieuws/gentherapie-pompe/#:~:text=%E2%80%9CMetabole%20ziekten%2C%20ook%20wel%20stofwisselingsziekten,metabole%20en%20andere%20erfelijke%20ziekten>].
23. clmz.nl. Veelbelovende gentherapie voor de ziekte van Pompe en ziekte van Hunter. 2022 [cited 2022; Available from: <https://clmz.nl/nieuws/veelbelovende-gentherapie-voor-de-ziekte-van-pompe-en-ziekte-van-hunter>].
24. United for Metabolic Diseases. Wie zijn wij? 2022 [cited 2022; Available from: <https://www.unitedformetabolicdiseases.nl/bestuur.php>].
25. United for Metabolic Diseases. Zorgpaden. 2021; Available from: <https://www.unitedformetabolicdiseases.nl/nieuws.php?id=zorgpaden>.
26. esnlt.org. 2022; Available from: www.esnlt.org
27. Ten Cate, M.D.B., D., Kennisvraag: Wat kan Nederland leren van andere landen op het gebied van patiëntvertegenwoordiging, informatievoorziening en lotgenotencontact? 2022, Nivel: Utrecht.
28. Sonneveld, H., et al., Betere transitiezorg voor jongeren met chronische aandoeningen: Evaluatieonderzoek van het Actieprogramma Op Eigen Benen Vooruit! 2013.
29. Plass, A.M.C., et al., Ervaringen van ouders rond de uitslag 'drager van sikkelcelziekte' van hun pasgeboren baby naar aanleiding van de per 1 januari 2007 uitgebreide hielprik. *TSG*, 2009. 87(3): p. 118-125.
30. Neil, L. and S. Clarke, Learning to live with childhood cancer: a literature review of the parental perspective. *International journal of palliative nursing*, 2010. 16(3): p. 110-119.
31. Betz, C.L., et al., Voices not heard: A systematic review of adolescents' and emerging adults' perspectives of health care transition. *Nursing Outlook*, 2013. 61(5): p. 311-336.

32. Nguyen, T., et al., You never transition alone! Exploring the experiences of youth with chronic health conditions, parents and healthcare providers on self-management. *Child: Care, Health and Development*, 2016. 42(4): p. 464-472.
33. van Staa, A., Overzicht van Nederlands onderzoek rond transitie in zorg van adolescenten met chronische aandoeningen in de somatische zorg en revalidatie (2000-2018). Rapport. Rotterdam: Kenniscentrum Zorginnovatie, 2018.
34. VKS, Jaarverslag 2020, stofwisselingsziekten in tijden van corona. 2020.
35. Clarke, J.N. and P. Fletcher, Communication issues faced by parents who have a child diagnosed with cancer. *Journal of Pediatric Oncology Nursing*, 2003. 20(4): p. 175-191.

Bijlage A Samenstelling begeleidingscommissie

De begeleidingscommissie van het onderzoek bestond uit de volgende experts:

- Hanka Dekker, directeur Vereniging Volwassen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS)
- Prof. dr. Clara van Karnebeek, hoogleraar metabole ziekten Emma Kinderziekenhuis Amsterdam UMC en Radboud UMC en programma directeur UMD.
- Prof. dr. Estela Rubio-Gozalbo, kinderarts metabole ziekten MUMC+, afdelingen kindergeneeskunde en klinische genetica
- Prof. dr. Martijn Brouwers, internist-endocrinoloog erfelijke metabole ziekten, MUMC+ afdeling interne geneeskunde.

Allen zijn actief binnen United Metabolic Disease (UMD) een partnerschap op het gebied van stofwisselingsziekten van de zes betrokken UMC's.

Drie geplande teleconferenties met de leden van de begeleidingscommissie vonden plaats tijdens de doorlooptijd van het onderzoek. Tijdens de eerste bijeenkomst werd de onderzoeksopzet en de werving van patiënten en zorgprofessionals besproken. Tijdens de tweede bijeenkomst werden de opbrengsten van de interviews met zorgprofessionals en het literatuuronderzoek besproken. Tijdens de derde bijeenkomst werden de totale opbrengsten van het onderzoek gepresenteerd en besproken. Daarnaast was er regelmatig overleg over de onderzoekspopulatie, wervingsberichten, werving, opbrengsten en rapportage.

Bijlage B Topiclijst focusgroepen

<p>Doelgroep: (Ouders van) adolescenten met een ernstige metabole ziekte die max. 5 jaar geleden naar volwassenzorg zijn overgegaan en ouders van een kind waarbij max. 5 jaar geleden een ernstige metabole ziekte is aangetroffen in de hielprik.</p>
<p>Doelstelling focusgroep: Het identificeren van belangrijke aspecten van goede zorg vanuit het perceptief van (ouders van) patiënten met metabole afwijkingen door ervaringen met het zorgproces op te halen en te vragen naar knelpunten en verbeterpunten.</p>

1. Welkom, kennismaking en introductie	
<p>Tijdsduur: +/- 15 min.</p>	<p>Doel: Deelnemers welkom heten en kennis laten maken door een gemakkelijke vraag zodat zij iets over zichzelf vertellen. Creëert enig groepsgevoel waardoor het gemakkelijker wordt om onderling betrouwbare informatie te delen. Daarnaast wordt het onderwerp van de sessie geïntroduceerd en worden de deelnemers bekend gemaakt met de basisspelregels.</p>
<p>Methode</p>	<p>Introductie: Welkom allemaal! <voorstelrondje onderzoekers>. Wat fijn dat jullie er zijn vandaag. Wij zijn vandaag samengekomen om te bespreken hoe zorgpaden voor patiënten met metabole afwijkingen verbeterd kunnen worden. Wij hebben wat vooronderzoek gedaan, maar vandaag zijn wij benieuwd naar jullie mening, omdat jullie immers de experts zijn op dit gebied. Daarom waarderen wij het heel erg dat jullie aanwezig zijn. Wij hebben een paar regels om de sessie zo goed mogelijk te laten verlopen:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Je kunt gewoon unmute en hoeft geen hand op te steken als je iets wil zeggen; 2. alles wat hier besproken wordt is vertrouwelijk en blijft tussen ons; 3. data wordt geanonimiseerd dus kan niet worden teruggekoppeld naar specifieke personen; 4. we gaan respectvol met elkaar en elkaars mening om; 5. er zijn geen goede of foute antwoorden: jullie zijn immers de experts. <p>Zijn er nog vragen? Zoals jullie misschien al gelezen hadden in de informatiebrief wordt deze sessie ook opgenomen, zodat we later kunnen opschrijven wat er gezegd is, gaan jullie daar allemaal mee akkoord?</p> <p>Stel vragen als...</p> <p><u>Ouders:</u> Wilt u zich voorstellen en iets delen over uw kind? Hoe oud is hij/zij, hoe heet hij/zij? Hoe was het voor u toen uw kind gediagnosticeerd werd met een metabole afwijking? / Hoe was het voor u toen uw kind naar de volwassenzorg over ging?</p> <p><u>Adolescenten:</u> Wil je je voorstellen en vind je het leuk om daarbij ook te vertellen waar je het liefste naartoe op vakantie zou gaan als je elke plek zou kunnen kiezen? Serie kijken?</p>

2.	Ervaringen met de zorg
Tijdsduur: +/- 45 min.	<p>Doel: Identificeren wat (ouders van) patiënten (de meest) belangrijke aspecten in het zorgproces vinden. Antwoord krijgen op de vraag: Wat zijn voor patiënten (ouders en adolescenten) met een ernstige metabole afwijking belangrijke aspecten in het zorgproces en wat zijn hun ervaringen?</p>
	<p>Methode: Groepsgesprek waarin de ervaringen onderling worden uitgewisseld. Nadat persoonlijke ervaringen zijn gedeeld wordt er door de gespreksleider tussentijds een samenvatting gegeven. Tijdens het samenvatten schrijven de deelnemers in steekwoorden op Mural (online platform) op post-its de belangrijkste aspecten voor zichzelf op. De post-its worden op het online board op mural geprioriteerd en besproken binnen de groep.</p> <p>Stel vragen als...</p> <p><u>Ouders hielprik:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Hoe verliep het zorgproces na de diagnose? ▪ Wat was voor u belangrijk tijdens dit zorgproces? ▪ Wie kon u daar goed bij helpen? Waarom? <p>De volgende onderwerpen zouden aan bod moeten komen: Informatievoorziening, betrokkenheid verschillende zorgverleners, (psycho)sociale ondersteuning, eerste contact, acute opname.</p> <p><u>Ouders transitie:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Hoe verliep het zorgproces rondom de transitiefase? ▪ Wat was voor u belangrijk tijdens dit zorgproces? ▪ Wie kon u daar goed bij helpen? Waarom? <p>De volgende onderwerpen zouden aan bod moeten komen: (warme) overdracht, gezamenlijke consulten, bevordering zelfstandigheid kind, vertrouwen in arts, (psycho)sociale begeleiding.</p> <p><u>Adolescenten:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Wanneer werd je je bewust van je diagnose? Hoe was dat voor je? ▪ Wat vind jij belangrijk in de zorg die je krijgt? ▪ Hoe verliep de transitie van kinder- naar volwassenzorg voor jou? ▪ Hoe was het voor jou om van de kinderarts naar de volwassenzorg te gaan? ▪ Wat vond je belangrijk tijdens dat proces? ▪ Wie kon je daar goed bij helpen? Waarom? <p>De volgende onderwerpen zouden aan bod moeten komen: (warme) overdracht, gezamenlijke consulten, bevordering zelfstandigheid, vertrouwen in arts, (psycho)sociale begeleiding.</p> <p><i>Pauze (15 minuten)</i></p>

3.	Verbeterpunten in de zorg
Tijdsduur: +/- 30 min.	Doel: Identificeren hoe de zorg voor (ouders van) patiënten verbeterd of geoptimaliseerd zou kunnen worden. Antwoord krijgen op de vraag: Wat zijn verbeterpunten in de zorg voor patiënten met ernstige metabole afwijkingen?
	<p>Methode: Groepsgesprek aan de hand van vragen als...</p> <p><u>Ouders:</u> Hoe kan de zorg verbeterd worden als we kijken naar de belangrijke aspecten die jullie zojuist hebben genoemd? Zou dat iemand anders ook helpen? Heeft iemand hier andere ideeën over? Heeft iemand dit al eens meegemaakt? Is dit herkenbaar?</p> <p>De volgende onderwerpen zouden aan bod moeten komen: rol huisarts bij diagnose (hielprik), acute opnamen (hielprik), begeleiding ouders (transitie), duur transitiefase, gezamenlijke consulten (transitie), structuur transitie</p> <p><u>Adolescenten:</u> Wat zou beter kunnen als je verandert van zorgverlener/arts? Ervaren anderen dat ook zo? Heeft iemand dit al eens meegemaakt? Is dit herkenbaar?</p> <p>De volgende onderwerpen zouden aan bod moeten komen: omgang met ouders, duur transitiefase, gezamenlijke consulten, structuur transitie</p>
4.	Samenvatten en afsluiten
Tijdsduur: +/- 15 min.	Doel: Verifiëren van de opbrengsten van het focusgroepsgesprek.
	<p>Methode: Na het samenvatten van de opbrengsten van de bijeenkomst wordt aan de deelnemers gevraagd of zij zich herkennen in de samenvatting en of er aanvullingen zijn. Vervolgens worden iedereen bedankt voor deelname aan de bijeenkomst en ontvangen zij via de post een vergoeding in de vorm van een cadeaubon.</p>

Bijlage C Topiclijst interviews ouders van patiënten

[Welkom en uitleg onderzoek]

Introductie

- Zou je iets willen delen over uw kind?
 - Hoe oud is hij/zij, hoe heet hij/zij?
 - Hoe was het voor u toen u kind gediagnosticeerd werd met een stofwisselingsziekte?

Ervaring met het zorgproces

Dan zij wij nu benieuwd naar jouw ervaringen met de zorg voor uw kind. Daarbij gaat het echt om wat jij er zelf van vond, en wat je bijvoorbeeld meer of minder waardeerde.

- Hoe verliep het zorgproces na de diagnose?
- Wat was voor u belangrijk tijdens dit zorgproces?
- Wie kon u daar goed bij helpen? Waarom?

Vraag door naar de volgende onderwerpen:

- Eerste contact
 - Hoe verliep het eerste contact voor u?
 - Wat was hier fijn/minder fijn aan?
- Informatievoorziening
 - Kreeg u genoeg informatie (na de diagnose)?
 - Wat vond u van de manier waarop u informatie kreeg?
 - Waar zoekt u informatie op?
 - Maakt u gebruik van zorgpaden?
- Betrokkenheid verschillende zorgverleners
 - Welke artsen waren betrokken bij het zorgproces?
 - Vanaf welk moment werden zij betrokken?
 - Was het fijn dat zij wel/niet meteen betrokken waren?
- (Psycho)sociale ondersteuning
 - Werd u ondersteund? Door wie? Was dit voldoende?
 - Maakt u gebruik van lotgenoten contact?

Verbeterpunten in de zorg

Wij zijn ook benieuwd naar wat er volgens jou beter kan in het zorgproces voor uw kind.

- Hoe kan de zorg verbeterd worden (als we kijken naar de belangrijke aspecten die je zojuist noemde)?
 - Waarom is het voor u belangrijk dat dit verbeterd wordt?
 - Wie zouden hier een rol in kunnen spelen?
 - Zou u suggesties hebben voor hoe dit verbeterd zou kunnen worden?
- Wat zijn uw ervaringen met de rol van de huisarts rondom de diagnose?
- Welke van de benoemde punten zou volgens jou als allereerste verbeterd moeten worden?

[Afsluiting]

Bijlage D Bevindingen deskresearch

D.1 Het belang van informatievoorziening, ketenzorg en stijl van communiceren in de diagnosefase

Vanuit een enquête, uitgevoerd door VKS onder ouders van patiënten met een stofwisselingsziekte [34], en een onderzoek onder ouders met een kind met de uitslag 'drager van sikkelcelziekte' vanuit de hielprik [29] kwam informatievoorziening als belangrijk aspect van zorg naar voren. Daarbij werden enkele aandachtspunten benoemd:

- toegankelijke informatie, bijvoorbeeld door eenvoudig taalgebruik en illustraties
- informatie rondom de afname van de hielprik. Vaak zijn ouders niet bekend met welke ziekten vastgesteld kunnen worden
- folders bij hielprik moeten overzichtelijk zijn.

Daarnaast was het voor ouders met een kind met een stofwisselingsziekte belangrijk dat de zorg in de ziekenhuizen samenhangend wordt verleend, in een logische keten die de patiënt ondersteunt [34]. Verder kwam uit Canadees onderzoek naar voren dat ouders omgang met zorgverleners die niet bekend waren met de ziekte van hun kind als uitdagend ervaren [4].

Bij ouders met een kind met kanker bleek ondersteuning en effectieve wederzijdse communicatie met zorgverleners met name belangrijk [30, 35], waarbij het van belang was dat:

- praktische tips en advies gegeven werden vanuit het zorgteam
- ouders zich serieus genomen voelden over de zorg voor hun kind
- er naar ouders geluisterd werd
- er een emotionele en persoonlijke communicatiestijl gebruikt werd.

D.2 Het belang van betrokkenheid van arts en patiënt bij de transitie

Door het Franse netwerk voor zeldzame erfelijke stofwisselingsziekten (G2M) zijn richtlijnen opgesteld voor transitie [7]. Daarin kwamen enkele belangrijke punten naar voren:

- voorbereidingen voor transitie moeten ruim van tevoren getroffen moeten worden
- zelfstandigheid van adolescenten tijdens de transitie moet ondersteund worden ter voorbereiding op zelfredzaamheid bij volwassenzorg
- actieve deelname van de patiënt, zijn of haar ouders/verzorgers en de zorgverleners bij zowel de kinder- als volwassengeneeskunde is vereist.

Vanuit onderzoek naar transitie bij adolescenten met een chronische aandoening in het algemeen kwamen soortgelijke bevindingen naar voren [31-33]. Zo was er meer structuur en begeleiding in het transitieproces nodig, met aandacht voor:

- actieve betrokkenheid van de patiënt bij transitieplan
- een geleidelijke overdracht
- voldoende informatievoorziening voorafgaand aan transitie
- de timing van de transitie (tijdens een stabiele periode van ziekte)
- coördinatie tussen de zorgsystemen

- het verschil in omgeving tussen kinder- en volwassenen afdeling
- de betrokkenheid van ouders (ouders voelen zich buitengesloten van zorg).

Daarnaast bleek bejegening van de arts belangrijk, waarbij een wenselijke houding van zorgprofessionals volgens adolescenten een empathische houding was, waarbij goed naar hen geluisterd werd [31]. Ook was het van belang dat de zorgprofessional bekend was met de aandoening. Daarnaast kwam ondersteuning naar voren als aandachtspunt, waarbij bijvoorbeeld ook aandacht wordt gegeven aan seksuele voorlichting.

Ook volgens zorgverleners bleek transitie in zorg van jongeren met chronische aandoeningen in Nederland nog onder de maat [13]. Meer dan 95% van de zorgverleners gaf aan dat het (zeer) noodzakelijk is om verbeterprojecten te starten om zelfmanagement en zelfredzaamheid van jongeren te stimuleren. Meer dan 85% vond dat het verbeteren van zelfmanagement, therapietrouw en zelfredzaamheid rondom de transitie een hoge prioriteit heeft.

Bijlage E Gespreksleidraad interviews zorgprofessionals

[Introductie]

Vragen fase hielprik

- *Aan diëtisten:* Zie je als diëtist de patiënt vaak samen met een internist of kinderarts, wat is uw positie in het zorgproces?
- Wat zijn uw eerste gedachten over de zorg op het moment van diagnose stellen (van een stofwisselingsziekte na een hielprik screening)?
- Wat zijn volgens u belangrijke aspecten van de zorg rondom de diagnose?
 - Vraag door naar verdere toelichting/motivatie en ervaringen
- Hoe kijkt u tegen de zorgverlening voor deze ouders in uw ziekenhuis aan?
 - Wat kan er anders? Waardoor zouden ouders beter geholpen zijn? Wat zijn volgens uw verbeterpunten in de zorg? Wat zijn volgens u de sterke punten in de zorg?

Vragen fase transitie naar volwassenheid

- Klopt het dat het nog relatief nieuw is dat kinderen met stofwisselingsziekten de leeftijd bereiken dat zij overgedragen worden naar volwassenzorg?
 - Wat is uw ervaring met de transitie van patiënten met stofwisselingsziekten van kinder- naar volwassenzorg?
 - Hoe is uw traject naar deze specialisatie/subspecialisatie stofwisselingsziekten verlopen?
- Wat zijn uw eerste gedachten over de zorg op het moment dat patiënten een transitie maken van kinder- naar volwassenzorg?
- Wat maakt wat u betreft de transitie van adolescenten met een stofwisselingsziekte bijzonder?
- Onderscheid de transitie van adolescenten met een stofwisselingsziekte zich volgens u van transities bij andere aandoeningen?
 - (Zijn er verschillen met de transitie van adolescenten met andere aandoeningen?)
- Wat zijn volgens u belangrijke aspecten van de zorg tijdens deze transitie?
 - Vraag door naar verdere toelichting/motivatie en ervaringen
- Hoe kijkt u tegen de zorgverlening voor deze adolescenten in uw ziekenhuis aan?
 - Wat kan er anders? Waardoor zouden adolescenten beter geholpen zijn? Wat zijn volgens u verbeterpunten in de zorg? Wat zijn volgens u de sterke punten in de zorg?
 - Zijn er in uw ziekenhuis gezamenlijke poli's voor kinderen en volwassenen met stofwisselingsziekten?

[Aflsuiting]