	<p>Dit rapport is een uitgave van het NIVEL in 2003. De gegevens mogen met bronvermelding (Leven met een zeldzame chronische aandoening, R.M.A. van Nispen, P.M. Rijken, M.J.W.M. Heijmans) worden gebruikt. Het rapport is te bestellen bij <a href="mailto:receptie@nivel.nl">receptie@nivel.nl</a>.</p>
---	--

# Leven met een zeldzame chronische aandoening

## Ervaringen van patiënten in de zorg en het dagelijks leven

R.M.A. van Nispen  
P.M. Rijken  
M.J.W.M. Heijmans

Mei 2003

Patiëntenpanel Chronisch Zieken  
NIVEL - Nederlands Instituut voor onderzoek van de gezondheidszorg  
Postbus 1568 - 3500 BN Utrecht, telefoon 030 - 2729700, telefax 030 - 2729729  
e-mail [nivel@nivel.nl](mailto:nivel@nivel.nl) - <http://www.NIVEL.nl>

Het Patiëntenpanel Chronisch Zieken wordt uitgevoerd door het NIVEL met financiële ondersteuning van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, de Inspectie voor de Gezondheidszorg en het Ministerie van Sociale Zaken en Werkgelegenheid.

Het in dit rapport beschreven onderzoek werd uitgevoerd met financiële steun van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen.

ISBN: 90 - 6905 - 614 - 3

Niets uit deze uitgave mag worden verveelvoudigd en/of openbaar gemaakt worden door middel van druk, fotokopie, microfilm of op welke andere wijze dan ook zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het NIVEL (Nederlands instituut voor onderzoek van de gezondheidszorg) te Utrecht. Het gebruik van cijfers en/of tekst als toelichting of ondersteuning bij artikelen, boeken en scripties is toegestaan, mits de bron duidelijk wordt vermeld.

# INHOUDSOPGAVE

VOORWOORD	7
SAMENVATTING	9
1 INLEIDING	19
1.1 Achtergronden van het onderzoek	19
1.2 Mensen met een zeldzame aandoening	19
1.3 Doelstelling van het onderzoek	21
1.4 Indeling van het rapport	21
2 METHODE	23
2.1 Het Patiëntenpanel Chronisch Zieken (PPCZ)	23
2.2 Vaststelling van de onderzoeksgroep	24
2.3 Concepten en operationalisaties	24
2.3.1 Sociaal-demografische en ziektekenmerken	25
2.3.2 Beleving van en omgaan met de aandoening	26
2.3.3 Kwaliteit van leven	27
2.3.4 Zorggebruik en zorgbehoefte	29
2.3.5 Ervaren kwaliteit van zorg	29
2.3.6 Behoefte aan informatie	30
2.4 Data-analyse	30
2.4.1 Mensen met een zeldzame aandoening vergeleken met mensen met een meer prevalentie aandoening	30
2.4.2 Onderscheiden van categorieën zeldzame aandoeningen op basis van ervaren knelpunten	31
2.4.3 Telefonische interviews	32
3 BESCHRIJVING VAN DE ONDERZOEKSGROEP	35
3.1 Typen zeldzame aandoeningen in het PPCZ	35
3.2 Sociaal-demografische en ziektekenmerken	38
3.3 Inschatting gezondheidstoestand door de huisarts	40
3.4 Samenvatting	41
4 MENSEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING VERGELEKEN MET MENSEN MET EEN MEER PREVALENTE AANDOENING	43
4.1 Beleving van en omgaan met de aandoening	43
4.1.1 Beleving van een zeldzame aandoening	43
4.1.2 Coping	46
4.2 Kwaliteit van leven	47
4.2.1 Functionele gezondheidstoestand, welzijn en algemene gezondheids-evaluatie	47
4.2.2 Ervaren problemen op verschillende levensdomeinen	49
4.2.3 Psychische gezondheid	50
4.3 Zorggebruik en zorgbehoefte	51
4.3.1 Huisartsenzorg	51
4.3.2 Medisch-specialistische zorg	52
4.3.3 Opname in ziekenhuis of kliniek	53

4.3.4	Paramedische zorg	54
4.3.5	Thuiszorg	54
4.3.6	Hulpmiddelengebruik	55
4.3.7	Geestelijke gezondheidszorg	56
4.3.8	Alternatieve behandelwijzen	57
4.3.9	Patiëntenorganisaties en lotgenotencontact	58
4.4	Ervaren kwaliteit van zorg	59
4.4.1	Huisartsenzorg	59
4.4.2	Medisch-specialistische zorg	62
4.4.3	Paramedische zorg	64
4.4.4	Ervaringen met gezondheidszorginstellingen en zorgverleners in het algemeen	66
4.5	Behoeftte aan informatie	68
4.6	Samenvatting	68
5	ONDSCHSIDEN VAN CATEGORIEËN ZELDZAME AANDOENINGEN OP BASIS VAN ERVAREN KNELPUNTEN	73
5.1	Clustering op basis van kwaliteit van leven	73
5.2	Clustering op basis van zorggebruik	78
5.3	Clustering op basis van ervaren kwaliteit van zorg	82
5.3.1	Ervaren kwaliteit van zorg door de huisarts	82
5.3.2	Ervaren kwaliteit van zorg door de specialist	85
5.4	Clustering op basis van behoefte aan informatie	89
5.5	Samenvatting	93
6	ERVARINGEN IN DE PERIODE VOOR, TIJDENS EN NA DE DIAGNOSE VAN EEN ZELDZAME AANDOENING	95
6.1	De geïnterviewden	95
6.2	De pre-diagnostische fase	98
6.2.1	Kwaliteit van leven	98
6.2.2	Ervaren kwaliteit van zorg	99
6.2.3	Informatie	103
6.3	De diagnose	104
6.3.1	Beleving van en omgaan met de diagnose	104
6.3.2	Ervaren kwaliteit van zorg	104
6.3.3	Informatie	107
6.4	De post-diagnostische fase	108
6.4.1	Kwaliteit van leven	108
6.4.2	Ervaren kwaliteit van zorg	109
6.4.3	Informatie	114
6.6	Samenvatting	116
7	BESCHOUWING	121
7.1	Kanttelingen bij het onderzoek	121
7.2	Conclusies	122
	LITERATUUR	125
	BIJLAGEN	
1.	Korte medische omschrijving zeldzame aandoeningen in het PPCZ	129
2.	De invloed van meer bekende zeldzame aandoeningen	135

3.	Betrouwbaarheid van meetinstrumenten	136
4.	Vragen telefonisch interview	138

## VOORWOORD

In dit rapport wordt een onderzoek beschreven naar de ervaringen van mensen met een zeldzame chronische aandoening in de zorg en in hun dagelijks leven. In het onderzoek is aandacht besteed aan het zorggebruik en de zorgbehoeften van mensen met een zeldzame aandoening en de knelpunten die zij in hun contacten met de (gezondheids-)zorg ervaren. Tevens is onderzocht hoe mensen met een zeldzame chronische aandoening hun ziekte beleven en hoe zij daarmee omgaan in hun dagelijks leven. De nadruk daarbij ligt op de gemeenschappelijke ziekte-overstijgende problematiek die voortkomt uit zeldzaamheid. Het uiteindelijke doel van het project is een eerste aanzet te geven tot verbetering van de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening door aan te geven welke behoeften en knelpunten deze mensen ervaren. Daarbij zijn verschillende subgroepen van mensen met een zeldzame aandoening onderscheiden, zodat voor elk van deze subgroepen kennis beschikbaar komt ter ontwikkeling van zorgmodellen.

Het onderzoek is uitgevoerd in opdracht van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen en werd begeleid door een klankbordgroep. Deze klankbordgroep bestond uit mevrouw Drs. J. Huizer (beleidsmedewerker Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijke en/of aangeboren aandoeningen; secretaris Werkgroep Zeldzame aandoeningen CG-Raad/VSOP), mevrouw J. Lanphen, huisarts (voorzitter Forum Genetica, Gezondheid en Gezondheidszorg) en mevrouw Dr. S. van Weely (secretaris Stuurgroep Weesgeneesmiddelen). Wij willen de klankbordgroep en de Stuurgroep van harte bedanken voor hun inzet en kennisoverdracht, welke tot een succesvolle afronding van het onderzoek hebben geleid.

Onze dank gaat eveneens uit naar een enkele NIVEL-medewerkers, te weten Irma Hermans, die zorg heeft gedragen voor de telefonische afname van de interviews, Marion van Kerkhof voor het werkbaar maken van de gegevensbestanden, François Schellevis en Richard Marquet voor de advisering ten aanzien van zeldzame aandoeningen, en Mieke van Leeuwe voor de verzorging van de lay-out.

Het project maakt voor een belangrijk deel gebruik van de gegevens en infrastructuur van het Patiëntenpanel Chronisch Zieken (PPCZ). Het PPCZ wordt gefinancierd door het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, het Ministerie van Sociale Zaken en Werkgelegenheid en de Inspectie voor de Gezondheidszorg. Wij danken de programmacommissie van het PPCZ, die toestemming heeft verleend om het PPCZ ten behoeve van dit project in te zetten.

Utrecht, mei 2003





## **SAMENVATTING**

### **Achtergrond**

De laatste jaren is de aandacht voor chronische aandoeningen vooral gericht geweest op aandoeningen met een relatief hoge prevalentie. Hoewel de aandacht voor zeldzame aandoeningen groeiende is, zijn ze veel minder onderzocht en dan met name wat de precieze aard en omvang van de problematiek betreft. Zeldzame aandoeningen zijn levensbedreigende of chronisch progressieve aandoeningen met een prevalentie van minder dan vijf per 10.000 personen. Gebaseerd op deze definitie zijn er naar schatting 5.000 tot 8.000 verschillende zeldzame aandoeningen. Op nationaal niveau bracht de Raad voor Gezondheidsonderzoek (RGO) een rapport inzake Orphan Drugs uit, waarin geadviseerd werd om het onderzoek en beleid naar zowel weesgeneesmiddelen als zeldzame aandoeningen sterk te stimuleren. Mede op basis van dit advies is de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen ingesteld, die onder andere als opdracht heeft de leefsituatie en de zorg voor mensen met zeldzame aandoeningen te verbeteren. Ook in het programma Chronisch Zieken van ZonMw vormen mensen met zeldzame aandoeningen een groep, waaraan specifiek aandacht dient te worden besteed. Het in dit rapport beschreven onderzoek is in opdracht van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen uitgevoerd.

### ***Doelstelling***

De ervaringen en persoonlijke ideeën van mensen met een zeldzame chronische aandoening staan in dit onderzoek centraal. Het inzichtelijk maken van de zorgbehoefte en persoonlijke ideeën over hun aandoening, maakt het mogelijk om ziektegedrag van patiënten beter te begrijpen en om het zorgaanbod beter aan te laten sluiten bij de zorgbehoefte van de patiënt. De informatie van patiënten zelf is daarbij onmisbaar.

Inzicht in de problematiek van mensen met zeldzame aandoeningen die voortkomt uit de zeldzaamheid, wordt gecreëerd door middel van een vergelijking met de situatie van mensen met meer prevalente chronische aandoeningen. Teneinde de kwaliteit van de zorg voor mensen met een zeldzame chronische aandoening te kunnen verbeteren, is het daarnaast belangrijk om binnen de groep mensen met een zeldzame aandoening subgroepen te onderscheiden naar ervaren problematiek en de daarmee samenhangende ziektebeleving. Dit inzicht kan vervolgens worden gebruikt bij het ontwikkelen van zorgmodellen voor specifieke aandoeningen die als exemplarisch voor de betreffende subgroepen kunnen worden beschouwd.

Op basis van deze doelstelling zijn de volgende vraagstellingen geformuleerd:

1. Hoe beleven mensen met een zeldzame chronische aandoening hun ziekte, hoe gaan ze ermee om en hoe ervaren ze hun kwaliteit van leven?
2. In welke mate maken mensen met een zeldzame chronische aandoening gebruik van zorg en wat is hun behoefte aan zorg?
3. Hoe ervaren mensen met een zeldzame chronische aandoening de kwaliteit van de zorg die zij ontvangen, en welke specifieke knelpunten doen zich voor?
4. Welke subgroepen van mensen met zeldzame chronische aandoeningen kunnen worden onderscheiden op basis van ervaren problematiek, en hoe kunnen deze subgroepen worden getypeerd naar sociaal-demografische en ziektekenmerken?

## **Methode**

In dit project is gebruik gemaakt van de gegevens en infrastructuur van het Patiëntenpanel Chronisch Zieken (PPCZ). Het PPCZ is een grootschalig onderzoeksprogramma waarbij op continue basis informatie wordt verzameld bij een panel van ruim 2.500 mensen met een medisch gediagnosticeerde chronische aandoening. De panelleden hebben een leeftijd vanaf 15 jaar en zijn niet geïnstitutionaliseerd. Het PPCZ heeft tot doel om inzicht te krijgen in onder andere de kwaliteit van leven, de behoefte aan en het gebruik van (gezondheids-)zorg, de ervaren kwaliteit van zorg en de maatschappelijke positie.

Ten behoeve van het onderhavige onderzoek zijn alle deelnemers aan het PPCZ in de periode 1998-2000 (eerste panel) die gediagnosticeerd waren met een zeldzame aandoening onderscheiden van degenen met een meer prevalentie chronische aandoening. Hiertoe zijn de door de huisartsen opgeschreven medische diagnoses van de panelleden getoetst aan de Orphanet-index, waarbij een aandoening als zeldzaam wordt beschouwd bij een prevalentie van minder dan vijf per 10.000 personen.

De voor dit onderzoek gebruikte gegevens zijn verkregen door middel van schriftelijke enquêtes, die door de panelleden met zeldzame en meer prevalentie aandoeningen halfjaarlijks zijn ingevuld in de periode van 1998 tot en met 2000. Ter verdieping van de verkregen informatie zijn aanvullende telefonische interviews gehouden met ruim 50 panelleden met een zeldzame aandoening.

## **Resultaten**

### ***Sociaal-demografische en ziektekenmerken***

In het PPCZ-bestand zijn 206 mensen met een zeldzame aandoening aangetroffen. Deze groep wordt in dit rapport aangeduid als de onderzoeksgroep. De referentiegroep wordt gevormd door de panelleden met een meer prevalentie chronische aandoening (N=2.303 personen). De groep mensen met een zeldzame aandoening bestaat voor ruim 60% uit vrouwen en heeft een gemiddelde leeftijd van 49 jaar. Mensen jonger dan 15 jaar zijn evenwel niet in het PPCZ vertegenwoordigd. De onderzoeksgroep is gemiddeld negen jaar jonger dan de groep mensen met een meer prevalentie aandoening.

Comorbiditeit -in de vorm van een tweede (en ook derde of vierde) medische diagnose van een chronische aandoening- komt bij bijna één op de vijf mensen met een zeldzame aandoening voor. Gemiddeld genomen zijn bij de onderzoeksgroep minder chronische aandoeningen gediagnosticeerd dan bij de referentiegroep. De onderzoeksgroep heeft een gemiddelde ziekte duur van bijna 10 jaar. Daarbij is bijna een kwart tussen de 10 en 20 jaar ziek en ruim één op de tien langer dan 20 jaar. Ruim eenderde ervaart lichamelijke beperkingen.

De grootste categorieën zeldzame aandoeningen die in de onderzoeksgroep zijn aangetroffen, zijn de immunologische, neurologische, gastroïntestinale en oncologische aandoeningen. De andere zeldzame aandoeningen van de onderzoeksgroep behoren tot de neuro-musculaire, aangeboren/metabole, genetische/dysmorfische, cardiovasculaire, dermatologische, nier-, en endocriene aandoeningen, en zeldzame vormen van artritis.

### ***Beleving van en omgaan met een zeldzame aandoening***

#### ***Vergelijking ten opzichte van mensen met een meer prevalentie aandoening***

Mensen met een zeldzame aandoening beleven hun ziekte op een aantal punten anders dan mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen. Mensen met een zeldzame aandoening schrijven meer lichamelijke klachten toe aan hun ziekte en ze ervaren hun ziekte als ongrijpbaarder. Tevens ervaren ze hun ziekte als emotioneel meer belastend en beoordelen ze het verloop van hun ziekte als grilliger en minder voorspelbaar dan mensen

met een meer prevalente aandoening. Ook ervaren ze de consequenties als ernstiger en schatten ze de mogelijkheden tot zelfcontrole of medische behandeling als minder gunstig in. Over het algemeen maken mensen met een zeldzame aandoening zich meer zorgen over hun gezondheid dan mensen met meer prevalente chronische aandoeningen. Ook blijkt dat hun copinggedrag intensiever is, in die zin dat ze vaker gebruik maken van verschillende strategieën om met stressvolle situaties om te gaan.

Mensen met een zeldzame aandoening wijten het ontstaan van hun ziekte vooral aan toeval of pech (60%), een verminderde weerstand (37%) en/of erfelijke factoren (32%). In vergelijking tot mensen met meer prevalente aandoeningen geloven zij wat vaker in toeval of pech en een verminderde weerstand als mogelijke oorzaken. Opmerkelijk is dat mensen met een zeldzame aandoening, dat wil zeggen de onderzoeksgroep in de leeftijd vanaf 15 jaar, hun ziekte minder vaak toeschrijven aan erfelijke factoren. Uit de literatuur is gebleken dat bij 80% van de zeldzame aandoeningen sprake is van een genetische oorzaak (Te Hennepe, 1999). In de onderzoeksgroep zijn echter weinig mensen met aangeboren aandoeningen vertegenwoordigd, vanwege het feit dat de panelleden bij selectie voor het PPCZ ouder dan 15 jaar moesten zijn.

#### *Beleving van het ziekteproces*

Problemen op het persoonlijke of emotionele vlak kunnen voorkomen in alle fasen van het ziekteproces, zo blijkt uit de telefonische interviews met mensen met een zeldzame aandoening die in de schriftelijke enquêtes hun kwaliteit van leven als relatief slecht beoordeelden. De pre-diagnostische fase wordt door hen getypeerd als een onzekere en moeilijke tijd. De diagnose is voor sommigen een schokkende gebeurtenis, terwijl anderen het juist als een opluchting ervaren dat men -vaak na een lange periode van onzekerheid- nu weet om welke aandoening het gaat. Wanneer de diagnose tot mensen doordringt, vinden sommigen het moeilijk om de chronische, ongeneeslijke aard van de aandoening te accepteren. Ook spelen in deze fase gevoelens van hulpeloosheid, teleurstelling, verdriet en depressie, maar ook van boosheid, een rol. Wanneer de diagnose al langer bekend is, blijven sommigen ernstige psychische klachten houden. Ook de zichtbaarheid van de aandoening wordt door sommigen negatief beleefd. Anderen geven daarentegen aan dat de onzichtbaarheid van hun ziekte juist problemen oplevert, omdat de sociale omgeving hierdoor niet altijd de ernst van hun ziekte inziet. Verder zijn de reacties van de omgeving in alle fasen doorgaans begrijpend en meelevend, al wordt soms ook onbegrip ervaren.

#### **Kwaliteit van leven**

##### *Vergelijking ten opzichte van mensen met een meer prevalente aandoening*

Mensen met een zeldzame aandoening ervaren over het algemeen een relatief slechte kwaliteit van leven in vergelijking tot mensen met meer prevalente chronische aandoeningen, die op hun beurt weer een slechtere kwaliteit van leven ervaren dan de algemene Nederlandse bevolking. Mensen met een zeldzame aandoening ervaren vooral meer problemen met het verrichten van werk of andere dagelijkse bezigheden en voelen zich minder vitaal en sneller uitgeput. Bovendien beoordelen zij hun algehele gezondheidstoestand als aanzienlijk slechter dan mensen met meer prevalente chronische aandoeningen en oordelen zij negatiever over het toekomstige beloop van hun ziekte.

Ook in de maatschappelijke situatie en de privé sfeer ervaart men vaker problemen ten gevolge van de aandoening dan mensen met een meer prevalente aandoening. Het meest prominent komen seksuele problemen naar voren: 23% van de mensen met een zeldzame aandoening geeft aan problemen op het gebied van seksualiteit te ervaren; van de mensen met meer prevalente chronische aandoeningen ervaart 17% deze problemen, hetgeen overigens ook aanzienlijk hoger is dan onder de algemene bevolking. Ook na correctie voor de verschillen in leeftijd en comorbiditeit tussen de onderzoeksgroep en de

referentiegroep blijven de genoemde percentages ongewijzigd. Problemen op andere gebieden (wonen, werk, financiën, relaties met partner, kinderen of familie en vrienden en vrijetijdsbesteding) komen elk bij circa één op de tien mensen met een zeldzame aandoening voor. Van de mensen met een zeldzame aandoening rapporteert een iets groter deel financiële problemen (12%) en problemen met de woonsituatie (12%) dan van de mensen met meer prevalentie aandoeningen (beide 7%).

#### *Onderscheiden van groepen mensen met zeldzame aandoeningen*

De clustering op basis van de ervaren kwaliteit van leven laat zien dat er binnen de groep mensen met een zeldzame aandoening flinke verschillen zijn. Zeker niet iedereen heeft een slechte kwaliteit van leven. Circa eenderde van de onderzoeksgroep (35%; 54 van de 154 mensen in de analyse) ervaart een relatief goede kwaliteit van leven. Eenzelfde percentage rapporteert wel een tamelijk slechte fysieke gezondheid, maar heeft desondanks toch niet meer psychische of mentale problemen dan gemiddeld. Bij een kleine groep (16%; 25 mensen) is sprake van een zeer slechte kwaliteit van leven op alle aspecten. Deze groep wordt gekenmerkt door het grote aandeel vrouwen en lager opgeleiden. Drie van de vier mensen met cardiovasculaire aandoeningen in de analyse komen in dit cluster voor. Ook bevat dit cluster relatief veel mensen met neurologische aandoeningen, terwijl kankerpatiënten in dit cluster juist geheel ontbreken. Uit de telefonische interviews komt naar voren dat deze mensen, naast het feit dat sommige aandoeningen invaliderend zijn, vermoeidheid, pijn of een algemeen gebrek aan energie of levenslust ervaren. Ook werden wederom problemen op seksueel gebied genoemd. Maatschappelijke problemen als het moeten stoppen met werken, financiële problemen, problemen met verzekeringen en het niet meer kunnen uitvoeren van hobby's dragen bij aan het psychisch onwelbevinden. Tenslotte kan nog een kleine groep (14%; 21 mensen) onderscheiden worden, die niet zozeer een heel slechte fysieke gezondheid ervaart, maar vooral een slechtere psychische/mentale gezondheid. Ook dit cluster bevat relatief veel mensen met neurologische aandoeningen.

#### **Zorggebruik en zorgbehoefte**

##### *Vergelijking ten opzichte van mensen met een meer prevalentie aandoening*

Mensen met zeldzame aandoeningen maken veel gebruik van medische zorg en andere zorg. Bijna iedereen heeft jaarlijks contact met de huisarts (93%) en daarnaast met één of meer medisch specialisten (82%). Gemiddeld heeft men dan circa vijf keer per jaar contact met de huisarts en even zo vaak met een specialist. Wat het contact met de huisarts betreft, verschillen mensen met een zeldzame aandoening niet van mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen. Wel hebben mensen met een zeldzame aandoening vaker contact met specialisten. Ook worden relatief meer mensen met zeldzame aandoeningen jaarlijks opgenomen in een ziekenhuis (27%) dan mensen met meer prevalentie aandoeningen (20%). Daarnaast maakt een groter deel van de mensen met een zeldzame aandoening gebruik van de GGZ (9% ten opzichte van 6%) en van alternatieve behandelwijzen (21% ten opzichte van 13%). Bovendien is een aanzienlijk groter deel van de mensen met een zeldzame aandoening lid van een patiëntenorganisatie (38% ten opzichte van 14%).

Mensen met een zeldzame aandoening geven bovendien vaker aan behoefte te hebben aan alternatieve behandelwijzen. Een kwart blijkt behoefte te hebben aan meer emotionele ondersteuning.

#### *Onderscheiden van groepen mensen met zeldzame aandoeningen*

De clustering naar de mate waarin mensen met een zeldzame aandoening gebruik maken van (para-)medische zorg, geestelijke gezondheidszorg en alternatieve behandelwijzen laat zien dat er grote verschillen zijn tussen mensen met een zeldzame aandoening in hun zorggebruik. Ruim eenderde van de onderzoeksgroep (35%; 73 van de 206 mensen in de analyse) maakt vrijwel uitsluitend gebruik van medische zorg in

combinatie met paramedische zorg (vooral fysiotherapie). Deze groep is gemiddeld wat ouder, namelijk boven de 50 jaar en is voor bijna de helft laag opgeleid. Meer dan de helft van deze groep heeft lichamelijke beperkingen en bij ruim een kwart is er sprake van comorbiditeit. Dit cluster bevat relatief -ten opzichte van de andere clusters- veel mensen met neurologische aandoeningen en cardiovasculaire aandoeningen, maar tegelijkertijd weinig kankerpatiënten. Een tweede, veel kleinere groep (9%; 18 mensen) van gemiddeld begin 40 jaar maakt gebruik van de GGZ, naast (para-)medische zorg. De groep bestaat voor driekwart uit vrouwen en is relatief hoog opgeleid. Meer dan de helft heeft meer dan één lichamelijke beperking en de ziekteduur is met 13 jaar relatief lang. Het derde cluster is ook vrij klein (8%; 16 mensen) en wordt gevormd door mensen die allen gebruik maken van alternatieve behandelwijzen, waarbij moet worden opgemerkt dat het overgrote deel van deze mensen daarnaast ook contact heeft met hun huisarts en/of een medisch specialist. Ze zijn vrij hoog opgeleid, hebben weinig beperkingen, geen comorbiditeit en een relatief korte ziekteduur. Dit cluster bevat relatief wat meer kankerpatiënten en mensen met aandoeningen van het immuunsysteem/infecties. Tenslotte kan een grote groep mensen (48%; 99 mensen) onderscheiden worden die tamelijk weinig zorg consumeren. Geen van deze mensen heeft contact met paramedici, GGZ-hulpverleners of alternatief behandelaars. De meeste van hen hebben wel jaarlijks contact met hun huisarts en/of specialist, maar ook het gebruik van deze medische zorg ligt lager dan in de andere clusters. De groep bevat relatief meer mannen en is vrij laag opgeleid. Lichamelijke beperkingen en comorbiditeit komen weinig voor. Vijf van de zes mensen met een aangeboren aandoening of een stofwisselingsziekte, en ook vijf van de acht mensen met endocriene aandoeningen komen in dit cluster voor. Ook bevat dit cluster relatief -ten opzichte van de eerste twee clusters- veel kankerpatiënten.

### ***Ervaren kwaliteit van zorg***

#### *Vergelijking ten opzichte van mensen met een meer prevalentie aandoening*

In het algemeen wordt de kwaliteit van de zorg verleend door de huisarts vrij goed beoordeeld. Een opvallend verschil tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening is dat de eersten veel minder vaak aangeven dat de huisarts specifieke deskundigheid bezit over hun aandoening. Zeven van de tien mensen met een zeldzame aandoening geven aan dat de specifieke deskundigheid van de huisarts te wensen over laat. Ter vergelijking: van de referentiegroep is minder dan de helft van mening dat de huisarts onvoldoende deskundigheid over hun aandoening bezit. Een ander verschil tussen beide groepen bestaat op het gebied van de ervaren continuïteit van de huisartsenzorg, met name wat de vervanging van de huisarts betreft. De vervanger is volgens eenderde van de mensen met een zeldzame aandoening niet goed op de hoogte van hun situatie; in de referentiegroep is minder dan 20% deze mening toegedaan. Tevens zijn mensen met een zeldzame aandoening wat minder vaak tevreden over de samenwerking van de huisarts met andere zorgverleners.

Hoewel meer dan 90% van de mensen met een zeldzame aandoening jaarlijks contact heeft met hun huisarts, geeft ruim één op de vijf mensen aan behoefte te hebben aan meer of andere zorg van de huisarts. Het gaat dan bijvoorbeeld om meer aandacht voor de patiënt en zijn of haar ziekte, het serieus nemen van klachten en belangstelling voor alternatieve behandelwijzen of voeding.

Over de kwaliteit van de medisch-specialistische zorg wordt over het algemeen zeer positief geoordeeld door patiënten met een zeldzame aandoening. Behalve het soms lang moet wachten voordat men aan de beurt is en de niet voor iedereen duidelijke organisatie van de polikliniek, zijn er weinig aspecten die negatief worden beoordeeld. Mensen met een zeldzame aandoening zijn even tevreden of -ten aanzien van bepaalde aspecten- zelfs meer tevreden over de medisch-specialistische zorg dan mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen. Van de mensen met een zeldzame aandoening geeft een groter deel aan dat zij voldoende uitleg hebben gekregen over de werking van

hun medicijnen, dat deze ook volledig vergoed worden, dat er afspraken zijn gemaakt voor noodgevallen en dat zij, indien nodig, direct bij de specialist terecht kunnen dan van de mensen met een meer prevalentie chronische aandoening.

Wat de ervaren continuïteit van zorg betreft, zijn er ook ten aanzien van de medisch-specialistische zorg minder goede ervaringen met de vervanging: één op de vijf mensen met een zeldzame aandoening geeft aan dat de vervanger van de eigen specialist onvoldoende op de hoogte is of onvoldoende informatie heeft over de persoonlijke situatie van de patiënt.

Tenslotte wordt ook de kwaliteit van de fysiotherapeutische zorg over het algemeen positief gewaardeerd door mensen met een zeldzame aandoening. Over enkele aspecten zijn zij wat minder tevreden dan mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen. Van de mensen met een zeldzame aandoening is een kwart van mening dat de samenwerking met de huisarts niet goed verloopt; van de mensen met een meer prevalentie aandoening is maar ruim 10% die mening toegedaan. Eén op de vijf mensen met een zeldzame aandoening die gebruik maken van fysiotherapie mist duidelijke informatie van de fysiotherapeut over hoe met de ziekte om te gaan. In de referentiegroep wordt dit door minder dan 10% gemist.

Aan de mensen met een zeldzame of meer prevalentie chronische aandoening in het PPCZ is ook gevraagd, of men ooit een klacht over de gezondheidszorg in het algemeen heeft gehad. Van de mensen met een zeldzame aandoening geeft 16% aan ooit een klacht te hebben gehad tegenover 9% in de referentiegroep. De klachten betreffen meestal de bejegening of verwijzing door artsen of andere zorgverleners. De behoefte aan zorgcoördinatie lijkt vooral bij mensen met 'onbekendere' zeldzame aandoeningen (niet multipole sclerose, ziekte van Crohn of sarcoïdose) wat groter te zijn. Twintig procent van hen geeft aan meer behoefte te hebben aan coördinatie van de zorg; bij de groep met prevalentie chronische aandoeningen is dit ruim 10%.

#### *Onderscheiden van groepen mensen met zeldzame aandoeningen*

Eén groep mensen met een zeldzame aandoening (35%; 28 van de 81 mensen in de analyse) wordt getypeerd door het feit dat zij de kwaliteit van de zorgverlening door de huisarts als slechter ervaren dan de andere mensen met een zeldzame aandoening (65%; 53 mensen). Het cluster met het negatievere oordeel bestaat voor driekwart uit vrouwen, mensen met veel fysieke beperkingen en weinig comorbiditeit. Gastroïntestinale en oncologische aandoeningen komen in dit cluster relatief wat vaker voor.

Ook op basis van de ervaren kwaliteit van de medisch-specialistische zorg kunnen twee groepen mensen met zeldzame aandoeningen worden onderscheiden. De groep die negatiever oordeelt (36%; 31 van de 85 mensen in de analyse), is vaker vrouw en heeft een vrij korte ziekteduur. Aandoeningen van het immuunsysteem/infecties komen in dit cluster relatief vaker voor dan in het andere cluster (64%; 54 mensen) met een positiever oordeel.

#### *Ervaren kwaliteit van zorg tijdens het ziekteproces*

Mensen met zeldzame aandoeningen die de kwaliteit van zorg van huisartsen en/of specialisten als matig ervaren werden in de interviews nader bevraagd over dit onderwerp. Een aantal mensen gaf aan dat hun klachten in de beginfase niet serieus werden genomen of dat klachten als 'psychisch' werden beoordeeld, terwijl later bleek dat de aandoening somatisch van aard was. Sommige patiënten vinden dat hun huisarts te lang heeft gewacht met het verwijzen naar een specialist. Een aantal vindt dat huisartsen, maar ook veel specialisten, onvoldoende specifieke deskundigheid bezitten, wat als een oorzaak van hun lange pre-diagnostische fase wordt gezien. Sommige specialisten zijn volgens patiënten onvoldoende op de hoogte van wetenschappelijke literatuur. Patiënten die wel zijn verwezen naar een specialist gaven eveneens een aantal oorzaken aan die

ervoor zorgen dat de diagnose laat werd gesteld: artsen voeren diagnostisch onderzoek niet of te laat uit en zijn niet altijd zorgvuldig daarbij. Ook ondervindt men dat klachten niet altijd serieus worden genomen, dat er geen intercollegiaal overleg tussen specialisten heeft plaatsgevonden of dat men niet wordt verwezen naar andere specialisten. Mensen met zeldzame aandoeningen verwachten niet alleen een actieve houding van artsen in het zoeken naar een diagnose, maar ook een betere (psychische) begeleiding, omdat men zich vaak onzeker voelt.

De meeste patiënten zijn door internisten of andere specialisten gediagnosticeerd. Punten bij de diagnosestelling die volgens patiënten verbetering behoeven zijn: de kennis en houding van artsen en de tijd die zij uittrekken om de diagnose over te brengen. Wat de kennis betreft, verwacht men dat een arts duidelijk kan uitleggen wat het betekent om een zeldzame aandoening te hebben. Ten aanzien van diens houding geldt, dat men een actieve en ondersteunende instelling verwacht.

Na het krijgen van een diagnose geeft een aantal patiënten aan het zeer belangrijk te vinden dat duidelijk gemaakt wordt hoe men verder moet handelen, dat men snel aan de beurt is voor eventuele behandeling of vervolgonderzoek en dat men wordt verwezen voor (psychische) begeleiding. Over het algemeen verloopt het vertellen van de diagnose volgens patiënten goed, maar in sommige gevallen wordt de diagnose te cru gebracht of neemt men er te weinig tijd voor.

In de post-diagnostische fase, oftewel in het dagelijks leven na de diagnosestelling, worden patiënten voornamelijk behandeld of gecontroleerd door een specialist. Over het algemeen hoeft men niet ver van huis om naar de behandelend specialist te gaan. Ook wanneer bekend is welke zeldzame aandoening iemand heeft en men inmiddels behandeld of begeleid wordt, treden er volgens een aantal patiënten problemen op rond de specifieke deskundigheid en bejegening van artsen of andere hulpverleners. Voorbeelden daarvan zijn onbekendheid met de aandoening, onvoldoende tijd nemen, medische fouten, het niet serieus nemen van problemen, niet goed luisteren, zich beperken tot de aandoening in plaats van het zien van de gehele persoon, gebrek aan steun en inzicht in de prognose of het verloop van de aandoening. Hoewel de meeste patiënten met vragen bij hun huisarts of specialist terecht kunnen, geven sommigen aan één centrale persoon of coördinator te missen. Ze hebben met meer artsen en hulpverleners te maken, die soms van mening verschillen over de te nemen stappen in de behandeling of begeleiding van de patiënt. Een aantal mensen weet niet, of er artsen of ziekenhuizen bestaan die gespecialiseerd zijn in hun aandoening. Sommigen zijn beperkt in het zelf actief op zoek gaan naar mogelijkheden en zouden daarom meer begeleiding willen. Anderen hebben evenwel de positieve ervaring dat zij door hun behandelend arts op de hoogte worden gehouden van ontwikkelingen en kennis over de aandoening.

### **Informatie**

#### *Vergelijking ten opzichte van mensen met een meer prevalentie aandoening*

Ruim eenderde van de mensen met een zeldzame aandoening (37%) heeft behoefte aan meer informatie over hun aandoening; circa 40% wil meer informatie over de behandeling of over financiële aspecten van hun ziekzijn. De behoefte aan informatie over de behandeling en over financiële zaken is groter onder mensen met een zeldzame aandoening dan onder mensen met een meer prevalentie aandoening, waarvan eenderde informatie over de behandeling wil en een kwart informatie over de financiële aspecten. Ook de behoefte aan informatie over de maatschappelijke gevolgen van hun ziekte is groter onder mensen met een zeldzame aandoening; één op de vijf wil meer informatie hierover, terwijl van de referentiegroep ruim één op de tien meer informatie over de maatschappelijke consequenties wil. Wellicht heeft dit te maken met het feit dat mensen met een zeldzame aandoening wat vaker aangeven problemen met financiën en wonen te hebben.

### *Onderscheiden van groepen mensen met zeldzame aandoeningen*

De clustering op basis van de informatiebehoefte van mensen met zeldzame aandoeningen is in drie groepen uiteengevallen. Het grootste deel van de onderzoeksgroep (60%; 105 van de 176 mensen in de analyse) heeft weinig of geen behoefte aan meer informatie. De groep is gemiddeld ouder (51 jaar) dan de twee groepen met een grotere informatiebehoefte. Het tweede cluster bestaat uit 40 mensen (23%), die vooral behoefte hebben aan meer informatie over de aandoening en de behandeling. De groep wordt gekenmerkt door het grote aantal vrouwen, een wat hogere opleiding, vrij veel lichamelijke beperkingen en comorbiditeit. Dit cluster bevat relatief -ten opzichte van de andere clusters- wat meer mensen met aandoeningen van het immuunsysteem/infecties en wat minder mensen met neurologische aandoeningen. Tenslotte is er een kleinere groep van 31 mensen (17%) die naast een grote behoefte aan informatie over de aandoening en de behandeling, ook meer over de lichamelijke en maatschappelijke gevolgen, leefwijze en financiële zaken wil weten. Deze groep is vrij jong (gemiddeld 40 jaar) en wordt gekenmerkt door het grote aandeel mannen (bijna de helft). Ze hebben minder lichamelijke beperkingen en comorbiditeit komt nauwelijks voor.

### *Behoeftte aan informatie tijdens het ziekteproces*

Mensen met zeldzame aandoeningen die een grote behoefte aan informatie rapporteerden, werden in de telefonische interviews nader bevraagd over dit onderwerp. Ze gaven aan dat artsen in de pre-diagnostische fase wel informatie geven, maar dat deze ongericht is omdat de arts op dat moment ook nog niet weet wat er aan de hand is. Een aantal mensen gaat dan ook zelf op zoek naar informatie, bijvoorbeeld in de bibliotheek, op internet of door middel van het zoeken van contact met andere artsen. Onderwerpen die patiënten in deze fase van belang vinden is het aangeven van de mogelijkheid van een second opinion en informatie over (andere) aandoeningen met vergelijkbare klachten. Uiteraard wil men het liefst weten wat er aan de hand is en wat men aan de aandoening kan doen.

Wanneer de diagnose bekend is, krijgen de meesten wel een duidelijke uitleg over de aandoening; zoals de naam en aard van de ziekte, de consequenties voor het dagelijks leven, het mogelijke verloop en de mate waarin de aandoening voorkomt. Ook wordt informatie gegeven over de al of niet aanwezige behandelmogelijkheden en de eventuele risico's van een behandeling. Sommigen geven aan onvoldoende informatie over deze onderwerpen te hebben gekregen. Anderen worden uitgebreider voorgelicht, bijvoorbeeld over wat ze kunnen doen bij lichamelijke klachten, en over psychosociale begeleiding of wetenschappelijk onderzoek. Hoewel de meesten aangeven voldoende informatie te krijgen van hun behandelend arts, hebben sommigen behoefte aan meer informatie over de ontwikkeling van geneesmiddelen, over andere wetenschappelijke ontwikkelingen, of over de vergoeding van geneesmiddelen. Tenslotte heeft een deel van de patiënten behoefte aan contact met lotgenoten en patiëntenorganisaties en men wil daar ook terecht kunnen met vragen over de aandoening en voor het uitwisselen van informatie.

### *Informatie over erfelijkheid*

Tenslotte is er met een aantal geïnterviewden wat dieper ingegaan op de mogelijkheden van DNA-testen. Hoewel de meesten zich hierover positief uitlaten, wordt door een paar mensen aan de noodzaak ervan getwijfeld of hebben zij ethische bezwaren. De reden om een DNA-test te doen is meestal dat men voor de kinderen wil weten of de aandoening erfelijk is. Voor sommigen is dat juist de reden om het niet te willen weten. Anderen geven aan eventueel een DNA-test te willen doen om een positieve bijdrage te kunnen leveren aan de wetenschap, om anderen te helpen, eventueel te kunnen worden genezen, of voor de gemoedsrust of zekerheid die de uitslag van een test kan brengen.



## Conclusies

Onderstaand volgen de belangrijkste conclusies van het onderzoek. Voor een uitgebreidere beschrijving wordt hier verwezen naar hoofdstuk 7.

- Mensen met een zeldzame aandoening ervaren gemiddeld genomen een slechtere kwaliteit van leven dan mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen. Binnen de groep mensen met een zeldzame aandoening zijn de verschillen echter groot. Een groep van circa 16% ervaart een zeer slechte kwaliteit van leven, zowel op het fysieke als op het psychische en sociale vlak. Deze groep bevat relatief veel vrouwen en lager opgeleiden, die functiebeperkingen ervaren. De groep is lastig te typeren op grond van het type aandoening, hetgeen impliceert dat de aanwezigheid van een bepaalde diagnose niet zondermeer een indicatie is voor een betere of slechtere kwaliteit van leven.
- Opmerkelijk veel mensen met een zeldzame aandoening (circa een kwart) ervaren problemen op seksueel gebied. De helft van de mensen met een zeldzame aandoening blijkt last te hebben van angst, depressieve gevoelens en spanningen. Op het maatschappelijk vlak ervaren zij bovendien wat vaker problemen op het gebied van financiën en wonen.
- Een kwart van de mensen met een zeldzame aandoening heeft behoefte aan meer emotionele ondersteuning. Met name van de huisarts wordt door sommige mensen met een zeldzame aandoening op dit gebied wat meer verwacht; zij willen meer begeleiding door de huisarts zelf of door hem/haar verwezen worden naar een psychosociaal hulpverlener. Meer in het algemeen kan worden gesteld dat het gegeven dat voor een ziekte geen medische behandeling bestaat, nog niet betekent dat mensen met een zeldzame aandoening geen zorgbehoefte hebben en dat de gezondheidszorg hen niets te bieden heeft. Zeker ten aanzien van de emotionele ondersteuning en begeleiding door artsen en gespecialiseerde psychosociale hulpverleners is verbetering van de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening noodzakelijk en mogelijk.
- Gezien de generieke aard van de ervaren problematiek (seksuele problemen, problemen op het maatschappelijk vlak) kan voor de opzet van aanvullende ondersteuningsprogramma's voor een ziekte-overstijgende invalshoek worden gekozen, waarbij de ervaren beperkingen, behoeften en problemen - en niet de specifieke diagnose - als uitgangspunt worden genomen.
- Patiëntenorganisaties zijn erg belangrijk voor mensen met een zeldzame aandoening. Ruim eenderde van hen is lid van een organisatie en één op de vijf heeft op jaarbasis contact gezocht met een patiëntenorganisatie. Zowel de informatievoorziening als het lotgenotencontact voorzien in behoeften van patiënten. Niet voor elke zeldzame aandoening bestaat thans echter een patiëntenorganisatie. Gezien de (deels) ziekte-overstijgende aard van de problematiek, zouden overkoepelende patiëntenorganisaties een rol kunnen vervullen in het bieden van ondersteuning aan mensen met zeldzame aandoeningen waarvoor geen patiëntenorganisatie bestaat.
- Mensen met een zeldzame aandoening hebben meer behoefte aan zorgcoördinatie dan mensen met een meer prevalentie chronische aandoening. Hoewel zij meestal wel met vragen bij hun huisarts of specialist terecht kunnen, missen zij soms een centrale persoon die de behandeling/zorg coördineert en hen van informatie voorziet. In Nederland zijn goede ervaringen opgedaan met speciale teams die zich hebben toegelegd op de diagnostiek en behandeling van bepaalde zeldzame aandoeningen. De toekomst van dit soort initiatieven is in sommige gevallen echter onzeker (VSOP, 2002).
- Het merendeel van de mensen met een zeldzame aandoening vindt dat de specifieke deskundigheid van hun huisarts te wensen overlaat. Knelpunten op dit gebied worden

met name in de pre-diagnostische fase bij het zoeken naar de diagnose gevoeld, maar ook in de fase na diagnosestelling heeft een aantal patiënten de indruk dat de huisarts te weinig van de aard en betekenis van hun ziekte weet. Een gemakkelijk toegankelijk, actueel overzicht van (super-)specialisten en centra gespecialiseerd in bepaalde zeldzame ziekten zou voor huisartsen en andere artsen of zorgverleners een mogelijkheid zijn om patiënten gerichter te kunnen verwijzen of zelf de betreffende specialist(-en) te kunnen consulteren.

- Ruim eenderde van de mensen met een zeldzame aandoening heeft behoefte aan meer informatie over de aandoening en de behandeling, maar ook over financiële aspecten van hun ziekzijn. Wereldwijd zijn er databases opgezet om informatie over specifieke zeldzame aandoeningen te verkrijgen. Een betere toegankelijkheid van deze en andere informatiebronnen, zowel voor artsen als voor patiënten, is wenselijk.

# 1 INLEIDING

## 1.1 Achtergronden van het onderzoek

De laatste jaren is de aandacht voor chronische aandoeningen vooral gericht geweest op aandoeningen met een relatief hoge prevalentie. Hoewel de aandacht voor zeldzame aandoeningen groeiende is, zijn ze veel minder onderzocht (Europese Gemeenschap, 1999; Taruscio et al., 1999). De Europese Commissie is van mening dat mensen met zeldzame aandoeningen evenveel recht hebben op een goede behandeling als mensen met meer prevalentie aandoeningen. Door een betere coördinatie, prioritering en bevordering van onderzoek op het terrein van de zogenaamde weesgeneesmiddelen (zie paragraaf 1.2), door het beschikbaar stellen van kennis over zeldzame aandoeningen en door de versterking van de rol van patiëntenorganisaties, wordt thans beoogd de positie van mensen met een zeldzame aandoening te verbeteren. Op nationaal niveau bracht de Raad voor Gezondheidsonderzoek een advies inzake 'Orphan Drugs' uit, waarin geadviseerd werd om onderzoek en beleid op het gebied van zowel weesgeneesmiddelen als zeldzame aandoeningen sterk te stimuleren (RGO, 1998). Mede op basis van dit advies is de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen ingesteld, die onder andere als opdracht heeft de leefsituatie en de zorg voor mensen met zeldzame aandoeningen te verbeteren. Ook in het programma Chronisch Zieken van ZonMw, dat in opdracht van het ministerie van VWS wordt uitgevoerd, vormen mensen met zeldzame aandoeningen een specifieke aandachtsgroep.

## 1.2 Mensen met een zeldzame aandoening

In Europa worden zeldzame aandoeningen gedefinieerd als levensbedreigende of chronisch progressieve aandoeningen met een prevalentie van minder dan vijf per 10.000 personen (Orphanet, 2002; EG, 1999; RGO, 1998). In de Verenigde Staten wordt de definitie van een zeldzame aandoening wat breder genomen, namelijk minder dan zeven per 10.000 personen (Seeverens, 2001; Nord, 2002). Gebaseerd op deze definities zijn er naar schatting 5.000 tot 8.000 verschillende zeldzame aandoeningen. Dit grote aantal kan deels worden verklaard doordat bepaalde ziekten worden uitgesplitst, indien dat medisch plausibel wordt geacht. Het onderscheid tussen deze ziektypen is niet altijd even scherp te trekken en de criteria hiervoor zijn niet wettelijk vastgelegd. Op basis van de Europese definitie en uitgaande van een bevolking van circa 16 miljoen, geldt voor Nederland dat een zeldzame aandoening voorkomt bij maximaal 8.000 mensen. Daarnaast wordt geschat dat ongeveer 80% van de zeldzame aandoeningen erfelijk van aard is.

Er zijn aanwijzingen dat mensen met een zeldzame aandoening tegen veel problemen in de zorg en in hun dagelijks leven aanlopen. Een soms lange en onzekere fase waarin de diagnose niet bekend is, het gebrek aan mogelijkheden tot het uitwisselen van ervaringen over het omgaan met dagelijkse problemen, het ontbreken van een centraal punt voor informatie en een gebrek aan continuïteit en coördinatie van zorg zijn voorbeelden daarvan. Ook zijn zeldzame aandoeningen vrijwel allemaal invaliderend en tasten zij de kwaliteit van leven zeer aan. Door het hoge aantal zeldzame aandoeningen zijn artsen vaak niet bekend met de bijzonderheden van al deze aandoeningen (VSOP, 2002; CG-raad/VSOP, 2002; Overgaag et al., 2001; RGO, 1998; Atherton, 1997; Pollemans et al., 1996; Hofman-Okkes, 1994, 1996). Daarnaast worden knelpunten gesignaleerd door het ontbreken van geneesmiddelen en andere behandelmogelijkheden. Veelal is er geen sprake een op de ziekte gerichte behandeling, maar van symptoombestrijding. De ontwikkeling van een geneesmiddel is normaal gesproken een complex proces dat 10 à 15 jaar in beslag kan nemen. Het ontwikkelen van zogenaamde 'weesgeneesmiddelen' is

nog complexer. Weesgeneesmiddelen zijn geneesmiddelen bedoeld voor de diagnose, preventie of behandeling van een levensbedreigende of chronisch invaliderende aandoening, waaraan niet meer dan vijf op de 10.000 mensen in de Europese Gemeenschap lijden (artikel 3, EG, 1999). Door het ontbreken van het benodigde aantal patiënten kan onderzoek naar de effectiviteit van een weesgeneesmiddel worden bemoeilijkt. Omdat de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen door de farmaceutische industrie vaak onaantrekkelijk wordt gevonden door de kleine afzetmarkt, kan men aanspraak maken op de voordelen van de Europese Verordening weesgeneesmiddelen. Deze maatregel is bedoeld om de farmaceutische industrie te stimuleren om meer geneesmiddelen op de markt te brengen voor mensen met zeldzame aandoeningen. Daarnaast is er in Nederland speciale regelgeving voor de vergoeding van deze weesgeneesmiddelen. Voor een klein aantal zeldzame aandoeningen zijn op dit moment weesgeneesmiddelen beschikbaar. Langzaam maar gestaag worden ze voor meer zeldzame aandoeningen ontwikkeld.

Naast de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen zijn er in Europa enige initiatieven genomen om de situatie van mensen met zeldzame aandoeningen te verbeteren, zoals het opzetten van registratiesystemen, informatiecentra en het maken van internetsites. In de buitenlandse literatuur wordt de noodzaak van en behoefte aan interdisciplinaire samenwerking benadrukt als het gaat om het diagnosticeren van zeldzame aandoeningen (Gabreau, 1994) en de behandeling en begeleiding van mensen met een zeldzame aandoening (Berntorp et al., 1999; Emery, 1998). Daarbij wordt ook samenwerking met de familie en naasten van de patiënt belangrijk gevonden (Bouche et al., 1989; MacDonald, 1984). In Nederland zijn door patiëntenorganisaties initiatieven genomen om de situatie voor mensen met een zeldzame aandoening te verbeteren middels richtlijnontwikkeling, informatievoorziening, lotgenotencontact en het organiseren van symposia of onderzoek (VSOP, 2002; CG-Raad/VSOP, 2002; Overgaag et al., 2001; Tilli et al., 1990). Niet voor alle zeldzame aandoeningen zijn momenteel echter patiëntenorganisaties beschikbaar.

In aanvulling op het onderhavige onderzoek, wordt momenteel door het NIVEL een bibliografie met een overzicht van (inter-)nationale studies naar de problematiek van mensen met zeldzame aandoeningen samengesteld (Van Nispen et al., in voorbereiding). Deze bibliografie zal medio 2003 verschijnen. Dat er problemen in de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening zijn, komt uit de literatuur duidelijk naar voren, maar de precieze aard en omvang van de problematiek is nog onvoldoende onderzocht. Het onderzoek dat de afgelopen jaren is verricht, is in hoge mate ziektespecifiek en met name gericht op de medische behandeling van zeldzame aandoeningen. Ook komen in de literatuur veel casus-studies voor, waarin het beloop van een zeldzame aandoening bij één of twee personen wordt beschreven. Systematische inventarisaties van de door de patiënten met zeldzame aandoeningen zelf ervaren problemen en hun behoeften in de zorg en in het dagelijks leven ontbreken, zijn erg kleinschalig of concentreren zich op de wat bekendere zeldzame aandoeningen zoals multipele sclerose en de ziekte van Crohn.

### **1.3 Doelstelling van het onderzoek**

Het doel van dit onderzoek is inzicht te krijgen in de gemeenschappelijke, ziekte-overstijgende problematiek van mensen met zeldzame aandoeningen in hun contacten met de (gezondheids-)zorg en in hun dagelijks leven. Dit inzicht wordt gecreëerd door middel van een vergelijking met mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen. De ervaringen van patiënten zelf zijn daarbij onmisbaar. Teneinde de kwaliteit van de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening te kunnen verbeteren, is het belangrijk om binnen de groep mensen met zeldzame aandoeningen subgroepen te onderscheiden

naar ervaren problematiek en de daarmee samenhangende ziektebeleving. Voor elk van deze subgroepen worden de belangrijkste knelpunten en de daarmee samenhangende kenmerken in kaart gebracht. Deze gegevens kunnen vervolgens als raamwerk dienen voor het ontwikkelen van zorgmodellen voor specifieke aandoeningen die dan als exemplarisch voor de betreffende subgroepen kunnen worden beschouwd.

Uitgaande van deze doelstelling zijn de volgende onderzoeksvragen geformuleerd:

1. Hoe beleven mensen met een zeldzame chronische aandoening hun ziekte, hoe gaan ze ermee om en hoe ervaren ze hun kwaliteit van leven?
2. In welke mate maken mensen met een zeldzame chronische aandoening gebruik van zorg en wat is hun behoefte aan zorg?
3. Hoe ervaren mensen met een zeldzame chronische aandoening de kwaliteit van de zorg die zij ontvangen, en welke specifieke problemen doen zich voor?
4. Welke subgroepen van mensen met zeldzame chronische aandoeningen kunnen worden onderscheiden op basis van ervaren problematiek, en hoe kunnen deze subgroepen worden getypeerd naar sociaal-demografische en ziektekenmerken?

Er is in dit project gebruik gemaakt van de gegevens en infrastructuur van het Patiëntenpanel Chronisch Zieken (PPCZ). Het PPCZ is een grootschalig onderzoeksprogramma waarbij op continue basis informatie wordt verzameld over de situatie van mensen met somatische chronische aandoeningen. Het PPCZ is bedoeld om informatie van chronisch zieken zelf te verkrijgen over hun kwaliteit van leven, de behoefte aan en het gebruik van zorg, de ervaren kwaliteit van zorg en hun maatschappelijke positie. Door middel van het jaarlijks afnemen van schriftelijke en telefonische enquêtes bij een representatief panel van ruim 2.500 medisch gediagnosticeerde chronisch zieken wordt informatie verzameld, die kan fungeren als basis voor de beleidsontwikkeling van overheden, zorgaanbieders, patiëntenorganisaties, zorgverzekeraars en andere partijen op het gebied van zorg en welzijn (Rijken et al., 1999).

## **1.4 Indeling van het rapport**

Het rapport heeft zeven hoofdstukken. Hoofdstuk 2 gaat in op de methoden die gebruikt zijn om de groep mensen met een zeldzame aandoening (onderzoeksgroep) met de groep mensen met een meer prevalentie chronische aandoening (referentiegroep) te vergelijken en om subgroepen van mensen met zeldzame aandoeningen te kunnen onderscheiden. Ook wordt de ontwikkeling en afname van het telefonisch interview toegelicht. In hoofdstuk 3 worden de sociaal-demografische en ziektekenmerken van de onderzoeksgroep beschreven. In hoofdstuk 4 worden de resultaten van de vergelijking tussen de onderzoeksgroep en de referentiegroep beschreven, waarbij de nadruk ligt op de problemen die specifiek zijn voor mensen met een zeldzame aandoening. Onderwerpen als beleving van en omgaan met een zeldzame aandoening, kwaliteit van leven, zorggebruik, kwaliteit van zorg en informatiebehoefte van mensen met een zeldzame aandoening komen in dit hoofdstuk uitgebreid aan bod. Vervolgens wordt in hoofdstuk 5 beschreven welke subgroepen van mensen met zeldzame aandoeningen te onderscheiden zijn en met name wat de kenmerken van deze subgroepen zijn. In hoofdstuk 6 worden de resultaten uit de voorgaande twee hoofdstukken verdiept door middel van een beschrijving van de resultaten van de telefonische interviews. Tenslotte worden in hoofdstuk 7 de resultaten in beschouwing genomen en een aantal conclusies getrokken.

## 2 METHODE

In dit hoofdstuk wordt een korte beschrijving gegeven van het PPCZ en de wijze van data-verzameling in het algemeen (paragraaf 2.1). In paragraaf 2.2 worden de vaststelling van de onderzoeksgroep en in paragraaf 2.3 de gebruikte concepten en meetinstrumenten beschreven. In paragraaf 2.4 en 2.5 komt de data-analyse ten behoeve van dit rapport in het bijzonder aan bod. Voor een meer uitgebreide beschrijving van het PPCZ en de methode van selectie van chronisch zieken voor het totale panel verwijzen wij u naar het rapport Patiëntenpanel Chronisch Zieken - Kerngegevens 1998 (Rijken et al., 1999). Tenslotte wordt in paragraaf 2.6 de methode van telefonische afname van interviews beschreven.

### 2.1 Het Patiëntenpanel Chronisch Zieken (PPCZ)

In dit onderzoek is gebruik gemaakt van gegevens die bij de deelnemers aan het Patiëntenpanel Chronisch Zieken (PPCZ) zijn verzameld (Rijken et al., 1999). Het panel is opgezet op initiatief van de Nationale Commissie Chronisch Zieken en wordt uitgevoerd door het NIVEL. Het PPCZ bestaat uit circa 2.500 mensen met somatische chronische aandoeningen die tenminste 15 jaar oud zijn en niet zijn geïnstitutionaliseerd. Patiënten met een levensverwachting korter dan een half jaar (ingeschat door hun huisarts) zijn geëxcludeerd. Bij de samenstelling van het panel is ervoor gekozen om mensen met een chronische aandoening te selecteren waarbij de chronische aandoening medisch gediagnosticeerd was. Dit impliceert dat niet op basis van zelf-rapportage, maar op basis van een door een arts gestelde diagnose chronisch zieken voor het panel worden geselecteerd.

De selectie van het eerste panel<sup>1</sup> (periode 1998 - 2000) vond eind 1997 plaats via 56 huisartsenpraktijken verspreid over het hele land. Als belangrijkste inclusie criterium gold dat er sprake moest zijn van een irreversibele ziekte, dan wel klachten die tenminste één jaar bij de arts bekend waren. Het panel is samengesteld uit een willekeurige groep patiënten met een grote verscheidenheid aan chronische ziekten. De verkregen informatie zal daarom over het algemeen een representatieve weergave zijn van de situatie van mensen met een somatische chronische aandoening in Nederland (Rijken et al., 1999).

In het PPCZ worden gegevens verzameld met behulp van schriftelijke enquêtes en telefonische peilingen. De aandacht gaat vooral uit naar de kwaliteit van leven, het zorggebruik en de maatschappelijke positie van chronisch zieken. In 1998, 1999 en 2000 is telkens tweemaal een schriftelijke enquête gehouden, in de maanden april en oktober. Voor dit project zijn gegevens van de peilingen van 1998 (april, oktober) en 2000 (april, oktober) gebruikt.

---

<sup>1</sup> In 2001 is het eerste panel vervangen door een nieuw panel, dat op dezelfde wijze is samengesteld en waarbij gegevens worden verzameld vanaf oktober 2001. Periodieke vervanging van het panel is nodig om uitval en veroudering tegen te gaan. Daar er ten tijde van dit onderzoek nog te weinig gegevens van het tweede panel beschikbaar waren, zijn voor dit project gegevens van het eerste panel gebruikt.

## 2.2 Vaststelling van de onderzoeksgroep

Uit het PPCZ-databestand zijn patiënten met zeldzame aandoeningen geselecteerd, op basis van de medische diagnose van een arts. Hiertoe zijn alle medische diagnoses van de panelleden getoetst aan de Orphanet-index (2002), waarbij een aandoening als zeldzaam wordt beschouwd bij een prevalentie van minder dan vijf per 10.000 personen. De groep mensen met zeldzame aandoeningen staat in de tekst aangemerkt als de onderzoeksgroep.

Ten behoeve van ander onderzoek is een aantal panelleden met specifieke aandoeningen aanvullend voor het PPCZ geselecteerd. Dit geldt bijvoorbeeld voor mensen met de volgens Orphanet zeldzame ziekte van Crohn (n=5) en multipale sclerose (n=10). Wanneer er sprake was van meer aandoeningen bij een persoon, dan zijn voor de onderzoeksgroep alleen diegenen geselecteerd waarbij de zeldzame aandoening de 'oudste' diagnose was. De onderzoeksgroep (n=206) bestaat dus uit mensen met zeldzame aandoeningen die òfwel uit de generieke steekproef òfwel extra geselecteerd zijn. Voor een korte omschrijving van de zeldzame aandoeningen in het PPCZ verwijzen we naar bijlage 1.

De referentiegroep bestaat uit de mensen met de meer prevalentie aandoeningen uit de generieke steekproef (n=2.303). Deze aandoeningen staan niet in de Orphanet-index vermeld.

Om inzicht te krijgen in de uitval staat in tabel 2.1 de respons op de metingen in 1998 en 2000 voor de beide groepen gepresenteerd. Er is uitgegaan van het aantal panelleden dat in april 1998 de vragenlijst geretourneerd heeft. De panelleden die in april 2000 geen vragenlijst hadden teruggestuurd, kregen in oktober 2000 toch een vragenlijst toegestuurd. Dit verklaart waarom de respons van mensen met zeldzame aandoeningen in oktober 2000 in vergelijking met april van dat jaar (n=146), toch hoger uitkomt (n=147). De uitval voor zowel de onderzoeksgroep als de referentiegroep is in oktober 2000, ten opzichte van april 1998, ongeveer gelijk (29% versus 30%).

Tabel 2.1 Respons van mensen met zeldzame en meer prevalentie aandoeningen op vier meetmomenten en uitval in oktober 2000 ten opzichte van april 1998

Groep:	April 1998	Oktober 1998	April 2000	Oktober 2000	Uitval t.o.v. april '98
Zeldzaam	206	191	146	147	28,6%
Meer prevalent	2.303	2.090	1.703	1.609	30,1%

## 2.3 Concepten en operationalisaties

In tabel 2.2 staan de concepten vermeld die in dit rapport besproken worden. De concepten zijn onderverdeeld in zes hoofdcategorieën: (1) sociaal-demografische en ziektekenmerken, (2) beleving van en omgaan met de aandoening, (3) kwaliteit van leven, (4) zorggebruik en zorgbehoefte, (5) ervaren kwaliteit van zorg en (6) behoefte aan informatie. Per concept is de wijze van operationalisatie en het tijdstip van afname aangegeven.

Tabel 2.2 Concepten, meetinstrumenten en moment van afname

Concept/Meetinstrument	Tijdstip meting
<b>Sociaal-demografische en ziektekenmerken</b>	
Sociaal-demografische gegevens (POLS; CBS)	april 1998
OECD-fysieke beperkingen (McWhinnie, 1981; CBS)	april 1998
Inschatting van de gezondheidstoestand door de huisarts (bij selectie PPCZ)	1997/1998
<b>Beleving van of omgaan met de aandoening</b>	
Illness Perceptions Questionnaire - revised version (IPQ-R; Moss-Morris et al., 2002)	april 2000
Coping Inventory for Stressful Situations-21 (CISS-21; Endler & Parker, 1994; vertaling De Ridder & Maes)	april 1998
<b>Kwaliteit van leven</b>	
RAND-36 (Van der Zee & Sanderman, 1993)	april 1998
Items uit Biografische Problemenlijst (BIOPRO; Hosman, 1983)	oktober 1998
Vragen naar angst en zorgen in verband met gezondheid (ontwikkeld voor PPCZ)	april 1998
<b>Zorggebruik en behoefte</b>	
Vragen naar contacten met zorgverleners (POLS; CBS, uitgebreid voor PPCZ)	april 1998
Vraag naar behoefte aan emotionele steun (ontwikkeld voor PPCZ)	april 1998
<b>Ervaren kwaliteit van zorg</b>	
Quote (Sixma et al., 1998); oordeel over structuur en proces van zorg	oktober 1998
Vragenlijst Continuïteit van zorg vanuit Cliëntenperspectief (delen van VCC, Casparie et al., 1998)	oktober 2000
Vragen over klachten en onvrede met de zorg (deels ontleend aan enquête van het Consumentenpanel Gezondheidszorg (Dane et al., 2002)	oktober 2000
Vraag naar behoefte aan zorgcoördinatie (ontwikkeld voor PPCZ)	april 1998
<b>Behoeftte aan informatie</b>	
Behoeftte aan informatie over diverse onderwerpen (ontwikkeld voor PPCZ)	april 1998

Voor zover gebruik is gemaakt van reeds bestaande meetinstrumenten, zijn de scores berekend op de wijze zoals aangegeven door de auteurs in handleidingen of publicaties. De concepten uit tabel 2.2 worden hieronder beschreven.

### 2.3.1 Sociaal-demografische en ziektekenmerken

Ter beschrijving van de onderzoeksgroep en ter verklaring van verschillen in kwaliteit van leven, zorggebruik en zorgbehoefte, ervaren kwaliteit van zorg en informatiebehoefte, is gebruik gemaakt van sociaal-demografische en ziektekenmerken van patiënten. De sociaal-demografische kenmerken betreffen geslacht, leeftijd, burgerlijke staat, woonsituatie, opleiding en verzekeringsvorm.

Naast de gegevens die door middel van de schriftelijke vragenlijsten bij de patiënten zijn verzameld, is gebruik gemaakt van enkele gegevens die door de huisartsen bij selectie van de patiënten zijn geregistreerd. Deze ziektekenmerken betreffen de diagnose, ziekte-duur in jaren en comorbiditeit. Comorbiditeit is in het PPCZ gedefinieerd als de aanwezigheid van een of meer medisch gediagnosticeerde andere chronische somatische aandoening(-en), naast de eerste diagnose. Ook is aan de huisartsen gevraagd de ernst en controleerbaarheid van de gezondheidstoestand van de patiënt in te schatten: de mate van levensbedreiging, progressieve verslechtering, het verloop, de medische controleerbaarheid en de controleerbaarheid door middel van zelfzorg, pijn en de zichtbaarheid van de aandoening, alsmede de fysieke, psychische en sociale beperkingen in functioneren. Fysieke beperkingen zijn ook door de patiënten zelf gerapporteerd.

### 2.3.2 Beleving van en omgaan met de aandoening

#### *Beleving van de aandoening*

De ideeën die mensen met een zeldzame aandoening over hun ziekte hebben zijn gemeten met behulp van de Nederlandse vertaling van de Illness Perceptions Questionnaire - revised version (IPQ-R, Moss-Morris et al., 2002). Deze vragenlijst brengt



de persoonlijke ideeën van mensen over hun ziekte in kaart. Welke klachten vinden mensen typisch voor hun ziekte en in hoeverre zijn de klachten voor hen begrijpelijk en samenhangend? Welke ideeën hebben mensen over het verloop van hun aandoening? Hoe kijkt men aan tegen de gevolgen en tegen de mogelijkheden om de ziekte onder controle te houden? Wat zijn volgens de patiënt mogelijke oorzaken van de ziekte? Deze persoonlijke ideeën zijn op de negen dimensies van de IPQ-R gemeten:

*Klachten:* De eerste dimensie heeft te maken met de klachten die mensen ervaren ten gevolge van de aandoening. De scores op de schalen 'coherentie' en 'emotionele reactie' zeggen iets over de wijze waarop mensen hun klachten en hun ziekte in het algemeen ervaren.

- 1) *Identiteit* geeft het aantal klachten aan (maximaal 14) dat patiënten toeschrijven aan hun aandoening. Er wordt een lijst met 14 klachten voorgelegd, zoals vermoeidheid, misselijkheid, slapeloosheid. Aan de patiënt wordt gevraagd om aan te geven of men de betreffende klacht heeft en of zo ja of deze volgens hen te maken heeft met de aandoening. Het aantal klachten dat expliciet wordt toegeschreven aan een bepaalde aandoening bepaalt de hoogte van de identiteitsscore.
- 2) *Coherentie* meet in hoeverre klachten en de ziekte als geheel voor de patiënt begrijpelijk zijn. Hoe hoger de score op de coherentie-schaal, hoe minder de aandoening begrepen wordt en hoe meer men erdoor in verwarring wordt gebracht.
- 3) *Emotionele reactie* laat zien in hoeverre mensen zich somber, van streek, boos of angstig voelen en in hoeverre men zich zorgen maakt over de aandoening. Hoe hoger de score op de emotionele-reactie schaal, hoe meer emoties de aandoening bij mensen los maakt.

*Verloop:* Ideeën die mensen hebben over het verloop van hun ziekte zijn met de volgende schalen gemeten:

- 4) *Chronisch verloop* laat zien of er volgens de respondenten sprake is van een chronisch of juist acuut verloop van de aandoening. Hoe hoger de score, hoe meer er aangegeven wordt dat er sprake is van een chronisch verloop van de aandoening.
- 5) *Cyclisch verloop* geeft aan in hoeverre men de aandoening als voorspelbaar beleeft of juist een wisselend verloop van de aandoening ervaart. Hoe hoger de score, hoe meer wisselend het verloop wordt ervaren.

*Controleerbaarheid:* Ideeën die mensen hebben over de mate waarin hun aandoening onder controle te houden is, zijn gemeten met de volgende schalen:

- 6) *Persoonlijke controle* geeft aan in hoeverre iemand zelf het idee heeft controle over zijn aandoening te hebben. Een hoge score duidt op een sterker gevoel van persoonlijke controle.
- 7) *Medische controleerbaarheid* geeft weer in hoeverre mensen hun aandoening als controleerbaar door behandeling of medicatie ervaren. Het gaat hierbij om de behandeling van een arts of het krijgen van medicatie van een arts. Een hoge score geeft aan dat men meer gelooft in de medische controleerbaarheid van de aandoening.

*Gevolgen:* De gevolgen van de aandoening zijn inzichtelijk gemaakt met deze schaal:

- 8) *Consequenties* geeft aan in hoeverre de patiënt gevolgen ervaart, niet alleen met betrekking tot de ernst van de aandoening, maar ook hoe anderen, volgens de patiënt, de ziekte zien en hoe men de invloed van de aandoening op het leven ervaart. Ook komen de ervaren financiële gevolgen en de gevolgen voor dierbaren aan bod. Wederom geeft een hogere score aan dat de gevolgen door de betreffende persoon of groep mensen ernstiger worden ervaren.

*Oorzaken:* Tenslotte is ingegaan op de ideeën die mensen hebben over de oorzaken van de aandoening:

- 9) *Oorzaken.* Aan de patiënt wordt een lijst met 18 mogelijke oorzaken voorgelegd. Het betreft psychische factoren, lichamelijke factoren, gedragsfactoren zoals roken of drinken, maatschappelijke factoren, genetische factoren en toevalsfactoren. Gevraagd wordt of men het waarschijnlijk acht dat deze factoren een rol hebben gespeeld bij het ontstaan van de aandoening. Per factor wordt het percentage mensen weergegeven dat hierop bevestigend antwoordt.

#### *Omgaan met de aandoening*

De Engelse term 'coping' wordt in het Nederlands vaak vertaald met 'omgaan met'. Coping kan worden opgevat als een reeks cognitieve en gedragsmatige inspanningen die het routinematig afhandelen van moeilijke situaties te boven gaan. Als zodanig biedt het concept de mogelijkheid te onderzoeken hoe chronisch zieken de situaties waarmee ze als gevolg van hun aandoening te maken krijgen, proberen het hoofd te bieden. De vragenlijst die gebruikt wordt is de Coping Inventory for Stressful Situations (CISS - 21; Endler & Parker, 1994) en bestaat uit 21 vragen waarmee drie strategieën beschreven worden die iemand kan gebruiken om met stressvolle situaties om te gaan, namelijk taak- en emotiegerichte coping en vermijden. Hoe hoger de score (1 - 5), hoe meer men aangeeft gebruik te maken van de betreffende strategie.

- 1) Met *taakgerichte coping* wordt bedoeld dat men een actieve manier van omgaan heeft met moeilijke situaties, zoals het onmiddellijk ingrijpen om de situatie te redden of een koers bepalen die tevens wordt gevolgd.
- 2) *Emotiegerichte coping* heeft een meer passieve uitingsvorm en bestaat bijvoorbeeld uit het zich verward voelen, zich richten op tekortkomingen of wensen dat men kan veranderen wat er is gebeurd of hoe men zich voelt.
- 3) *Palliatieve coping.* De laatste strategie bestaat uit het vermijden van stressvolle of moeilijke situaties. Dit vermijden gebeurt door de aandacht van de moeilijke situatie af te leiden, bijvoorbeeld door er een tijdje tussenuit te gaan om afstand te nemen van de situatie of bijvoorbeeld iets voor zichzelf te gaan kopen om op die manier even niet aan de situatie te hoeven denken.

### **2.3.3 Kwaliteit van leven**

Kwaliteit van leven wordt opgevat als een multi-dimensioneel concept waaraan tenminste een somatisch, een psychisch en een sociaal aspect te onderscheiden zijn. Bij de beschrijving van de kwaliteit van leven van mensen met een zeldzame aandoening en meer prevalentie aandoeningen is onderscheid gemaakt tussen functionele gezondheidstoestand, welzijn en algemene gezondheidsevaluatie. Naast een vergelijking tussen onderzoeks- en referentiegroep zijn normgegevens van de algemene Nederlandse bevolking toegevoegd. Het betreft hier de gegevens van een steekproef van 1.742 mensen uit de algemene bevolking in de leeftijd van 16 jaar en ouder in 1996 (Aronson et al., 1998).

*Functionele gezondheidstoestand* is gemeten met vier subschalen van de RAND-36 (Van der Zee & Sanderman, 1993):

- 1) *Fysiek functioneren* geeft aan in hoeverre beperkingen als gevolg van gezondheidsproblemen worden ervaren bij dagelijkse activiteiten, zoals trappen lopen, wassen en aankleden of boodschappen doen. Een lage score geeft ernstige beperkingen aan.
- 2) *Sociaal functioneren* geeft aan in hoeverre men als gevolg van fysieke en emotionele problemen, beperkingen bij sociale activiteiten ervaart, zoals het bezoeken van familie of vrienden. Een lage score betekent dat men frequent en extreem beperkt is om aan sociale activiteiten deel te nemen.

- 3) *Rolbeperkingen als gevolg van een fysiek probleem* zijn bijvoorbeeld problemen met werk of andere dagelijkse bezigheden, die men als gevolg van de fysieke toestand ervaart. Een lage score duidt op problemen met werk of andere dagelijkse bezigheden.
- 4) Met *Rolbeperkingen als gevolg van een emotioneel probleem* worden problemen bedoeld, die men op het werk of met andere dagelijkse bezigheden ervaart ten gevolge van de emotionele toestand. Mensen met een lage score ervaren ernstige problemen als gevolg van hun emotionele toestand.

*Welzijn* is gemeten met drie subschalen:

- 5) *Mentale gezondheid* bevat vragen over gevoelens van depressiviteit en nervositeit gedurende de afgelopen vier weken. Personen die laag scoren hebben voortdurend last gehad van nervositeit en depressiviteit.
- 6) *Vitaliteit* heeft betrekking op gevoelens van energie of juist van vermoeidheid. Mensen die laag scoren hebben zich de afgelopen vier weken voortdurend moe en uitgeput gevoeld.
- 7) *Pijn* wordt gemeten aan de hand van de hoeveelheid pijn die wordt ervaren en de beperkingen die men tengevolge van de pijn ervaart. Een lage score duidt op *meer* pijn.

*Algemene gezondheidsevaluatie* is geoperationaliseerd met behulp van twee subschalen:

- 8) *Algemene gezondheidsbeleving* meet de subjectieve evaluatie van de gezondheidstoestand. Dit betekent dat mensen met een lage score hun gezondheid als slechter ervaren en verwachten dat deze nog verder achteruit zal gaan.
- 9) *Gezondheidsverandering* geeft de verandering van de gezondheidstoestand weer met behulp van de vraag hoe men op dit moment de gezondheid beoordeelt in vergelijking tot een jaar geleden. De waarde 50 geeft de ervaring van een onveranderde situatie weer; een lagere waarde impliceert dat men vindt dat het nu beter gaat, een hogere waarde dat het nu beter gaat.

*Welzijn*

Welzijn is niet alleen gemeten met de drie subschalen van de RAND-36, maar is aangevuld met een meetinstrument die de sociale gezondheid in kaart brengt, namelijk de Biografische Problemenlijst (BIOPRO; Hosman, 1983). Naast een vergelijking tussen onderzoeks- en referentiegroep zijn gegevens de eerste Nationale studie naar ziekten en verrichtingen in de huisartsenpraktijk (Foets & Sixma, 1991) toegevoegd. Deze betreffen data van een landelijke steekproef van ruim 13.000 mensen die in 1988 ingeschreven waren bij huisartsenpraktijken in Nederland. Met behulp van een aantal items zijn de ervaren problemen gemeten ten aanzien van acht levensdomeinen die onderverdeeld kunnen worden in de maatschappelijke situatie, de privé situatie en de sociale situatie. De resultaten zijn weergegeven aan de hand van het aantal en percentage mensen dat problemen op de verschillende levensdomeinen ervaart:

- 1) de maatschappelijke situatie, waaronder de financiële situatie, wonen en werk,
- 2) de privé situatie voor wat betreft de partnerrelatie, de relatie met eigen kind(-eren) en seksualiteit, en
- 3) de sociale situatie, zoals de relatie met anderen (vrienden en familie) en de vrijetijdsbesteding.

Daarnaast zijn bij de resultaten aanvullingen uit de vragenlijsten van mensen met zeldzame aandoeningen toegevoegd.

*Psychische gezondheid*

Naast een inventarisatie van de persoonlijke ideeën van mensen met een zeldzame aandoening over hun ziekte is ook gevraagd of men zich de laatste tijd somber, angstig of gespannen heeft gevoeld en of men zich zorgen heeft gemaakt over de gezondheid. Vergeleken worden het aantal en percentage mensen met zeldzame aandoeningen dat zich inderdaad zo heeft gevoeld, in vergelijking met mensen met meer zeldzame aandoeningen.

#### **2.3.4 Zorggebruik en zorgbehoefte**

Binnen het PPCZ is het gebruik van zorg breed geïnventariseerd. Er is niet alleen gevraagd naar de contacten met professionele reguliere zorgverleners, maar ook naar contacten met alternatieve en niet-professionele zorgverleners. Voor de zeldzame en meer prevalentie groepen patiënten is nagegaan in hoeverre zij gebruik maken van zorg, verleend door een huisarts of specialist, paramedische zorg (fysiotherapeut, diëtist, etc.), opname in ziekenhuis of kliniek, thuiszorg, hulpmiddelen, alternatieve behandelwijzen, geestelijke gezondheidszorg en algemeen maatschappelijk werk en contacten met lotgenoten en patiëntenorganisaties. Bovendien is in dit onderzoek niet alleen het zorggebruik, maar ook de zorgbehoefte beschreven. De resultaten zijn beschreven aan de hand van het aantal en percentage mensen dat gebruik maakt van of behoefte heeft aan meer of andere zorg. Daarnaast zijn gegevens van de algemene bevolking vanaf 15 jaar dat in 1997 zorg heeft gebruikt, afgezet tegen het zorggebruik van mensen met zeldzame (en meer prevalentie) aandoeningen. Deze gegevens zijn afkomstig van het Centraal Bureau voor de Statistiek (CBS), Periodiek Onderzoek Leefsituatie (POLS).

#### **2.3.5 Ervaren kwaliteit van zorg**

##### *Ervaren kwaliteit van zorg*

In dit onderzoek wordt ingegaan op het oordeel van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening over de kwaliteit van zorg (Quote; Sixma et al., 1998). Er is gevraagd naar het oordeel over de zorg verleend door de huisarts, medisch specialist en fysiotherapeut, waarbij een onderscheid is gemaakt in oordelen over het proces van zorgverlening op zich en de structuur en organisatie van de zorg. Per zorgverlener zijn er 20 uitspraken voorgelegd die konden worden beantwoord met 'nee', 'eigenlijk niet', 'eigenlijk wel' en 'ja'. Allereerst is per uitspraak nagegaan welk aantal en percentage mensen het er (eigenlijk wel) mee eens is. Daarnaast zijn totaalscores voor twee theoretische dimensies, structuur en organisatie van de zorg, proces van zorgverlening) afzonderlijk berekend. De overige knelpunten die als aanvulling op de Quote-vragenlijst door de panelleden zijn genoemd, staan ook bij de resultaten vermeld.

##### *Ervaren continuïteit van zorg*

Naast kwaliteit van zorg, is ook onderzocht in hoeverre patiënten continuïteit ervaren in de zorg verleend door huisartsen, specialisten, paramedici en de thuiszorg. Daartoe is gebruik gemaakt van de Vragenlijst Continuïteit van zorg vanuit Cliëntperspectief (VCC; Casparie et al., 1998). Met behulp van aantallen en percentages is per zorgverlener op een aantal dimensies weergegeven of er volgens de patiënt sprake was van continuïteit van zorg. Voor de huisarts en de specialist zijn de dimensies 'afstemming', 'vervanging' en 'verwijzing' in dit onderzoek gebruikt. Voor de paramedici is de dimensie 'aansluiting' gebruikt. Voorbeelden van items zijn: is er bij afwezigheid voor vervanging van de zorgverlener gezorgd, heeft deze vervanger voldoende informatie over de situatie van de patiënt, is er sprake van strijdige adviezen tussen zorgverleners, in hoeverre is er verwezen naar andere zorgverleners en is er voldoende informatie gegeven aan de andere zorgverlener.

##### *Klachten en onvrede over de zorg*

Alle panelleden kregen vragen voorgelegd met betrekking tot klachten en onvrede over de zorg (Dane et al., 2002). In de beschrijving van de resultaten is het aantal en percentage van de panelleden vermeld dat klachten heeft over personen of instellingen in de gezondheidszorg. Het ging niet alleen om ernstige medische fouten, maar ook om algemene gevoelens van onvrede met de gezondheidszorg. Men kan daarbij onder andere denken aan zaken als het niet serieus genomen worden, problemen rond verwijzingen en het geven van gebrekkige informatie. Daarnaast zijn bij de resultaten aanvullingen uit de vragenlijsten van mensen met zeldzame aandoeningen toegevoegd.

### 2.3.6 Behoeftte aan informatie

De panelleden is gevraagd de behoefte aan meer informatie weer te geven over verschillende onderwerpen, zoals informatie over de aandoening, de behandeling en leefwijze, de lichamelijke gevolgen en de maatschappelijke gevolgen van de aandoening en de financiële aspecten die een rol spelen bij de ziekte. De resultaten zijn weergegeven aan de hand van het aantal en percentage mensen dat behoefte heeft aan meer informatie over de betreffende onderwerpen.

## 2.4 Data-analyse

### 2.4.1 Mensen met een zeldzame aandoening vergeleken met mensen met een meer prevalentie aandoening

#### *Toetsen*

Na vaststelling van de onderzoeksgroep en de keuze van de concepten, zijn de in het Patiëntenpanel verzamelde gegevens geanalyseerd. Om de eerste drie vraagstellingen te beantwoorden zijn panelleden met zeldzame aandoeningen (onderzoeksgroep) vergeleken met panelleden met meer prevalentie chronische aandoeningen (referentiegroep). Met behulp van toetsingstechnieken (Chi<sup>2</sup>-toetsen, t-toetsen) is bekeken op welke concepten deze groepen al of niet van elkaar verschillen. Wanneer er sprake was van een significant verschil, is dat in de tabel aangegeven met behulp van een sterretje (\*). De kans dat het gevonden verschil onterecht als een daadwerkelijk verschil op populatieniveau is aangemerkt, is op 5% gesteld. Om een overdaad aan gegevens te voorkomen, zijn in de tekst van hoofdstuk 3 en 4 slechts die resultaten waarbij significante verschillen tussen onderzoeks- en referentiegroep werden gevonden, en de specifieke situatie voor mensen met zeldzame aandoeningen beschreven.

In bijlage 2 staan de resultaten van de analyses nogmaals vermeld met weglating van de drie grootste groepen aandoeningen uit de onderzoeksgroep (multipel sclerose, ziekte van Crohn, sarcoïdose). Omwille van de mogelijke invloed van de bekendheid van deze aandoeningen bij artsen en andere zorgverleners, is door weglating bekeken of de verschillen tussen de meer onbekende zeldzame aandoeningen en de prevalentie chronische aandoeningen meer uitgesproken zijn.

#### *Corrigeren*

Het is mogelijk dat er andere kenmerken dan het al of niet zeldzaam zijn van de aandoening verantwoordelijk zijn voor eventuele verschillen tussen de onderzoeksgroep en de referentiegroep. Een voorbeeld: Wanneer uit de resultaten blijkt dat mensen met een zeldzame aandoening meer behoefte hebben aan informatie over hun aandoening dan mensen met meer prevalentie aandoeningen, dan kan het zijn dat dit verschil niet (alleen) met de zeldzaamheid van de aandoening te maken heeft, maar bijvoorbeeld ook met het feit dat de groep mensen met een zeldzame aandoening gemiddeld jonger is dan de groep met meer prevalentie aandoeningen. Om te voorkomen dat verschillen tussen beide groepen kunnen worden toegeschreven aan het verschil in bijvoorbeeld de leeftijd

tussen beide groepen, is voor dergelijke 'verstorende' variabelen gecorrigeerd. In dit onderzoek is er voor 'leeftijd' en 'aantal aandoeningen' (comorbiditeit) gecorrigeerd, omdat de twee groepen op deze variabelen significant van elkaar verschillen en deze variabelen ook verband houden met de afhankelijke variabelen in dit onderzoek. Ter correctie zijn de variabelen 'leeftijd' en 'aantal aandoeningen' als covariaten meegenomen in de covariantie-analyses (Slotboom, 2001). De scores op de afhankelijke variabele (in dit voorbeeld; informatiebehoefte) zijn als het ware gezuiverd van de invloed van de twee verstorende variabelen. Dit resulteert in een voor de verschillen in leeftijd en comorbiditeit gecorrigeerde informatiebehoefte. Als na correctie blijkt dat er tussen beide groepen een significant verschil is in informatiebehoefte, dan is dit in ieder geval niet meer toe te schrijven aan het leeftijdsverschil en het verschil in comorbiditeit tussen beide groepen. Omdat het ook interessant is de ongecorrigeerde resultaten van de twee groepen te laten zien - dit zijn immers de daadwerkelijke verschillen tussen beide groepen - worden ook de ongecorrigeerde percentages en gemiddelden gepresenteerd. Het komt overigens voor dat de ongecorrigeerde verschillen niet significant zijn en dat de verschillen die na correctie wat kleiner zijn geworden juist wel significant zijn. Dit heeft te maken met het verschil in toetsingstechnieken die voor ongecorrigeerde en gecorrigeerde gegevens worden gebruikt.

#### *Betrouwbaarheidsanalyses*

Alvorens de groepen te beschrijven door middel van de genoemde toetsingstechnieken, zijn eerst betrouwbaarheidsanalyses gedaan om te bepalen of de gebruikte instrumenten de achterliggende concepten wel betrouwbaar meten. In dat geval zouden de resultaten immers op voorhand minder waardevol zijn. Een dimensie in een meetinstrument wordt voldoende betrouwbaar (intern consistent) gevonden bij een alpha-coëfficiënt van .70. De resultaten hiervan staan in bijlage 3 vermeld.

#### **2.4.2 Onderscheiden van categorieën zeldzame aandoeningen op basis van ervaren knelpunten**

Nadat duidelijk is wat de specifieke problemen van mensen met zeldzame aandoeningen zijn ten opzichte van mensen met meer prevalentie aandoeningen, zijn clusteranalyses ("K-means") binnen de groep van mensen met een zeldzame aandoening uitgevoerd. Het doel van de clusteranalyses is de heterogene groep mensen met een zeldzame aandoening onder te verdelen in een aantal meer homogene groepen op basis van de door hen ervaren problemen of gedeelde ervaringen. Met clusteranalyses zijn de personen in de onderzoeksgroep op grond van de eerder genoemde concepten en in dit geval de 'uitkomstmaten' (Donabedian, 1988) in clusters gegroepeerd. Deze uitkomstmaten zijn kwaliteit van leven, zorggebruik en ervaren kwaliteit van zorg. De personen binnen een cluster lijken zoveel mogelijk op elkaar en zo min mogelijk op personen uit andere clusters. Het gaat dus om het vinden van clusters van personen met gemeenschappelijke kenmerken. Daartoe is met behulp van clustering telkens tussen twee personen onderling bepaald in hoeverre zij op elkaar lijken op het betreffende concept. Hoe meer ze op elkaar lijken, hoe groter de kans is dat ze bij elkaar in een cluster terecht komen (Slotboom, 2001).

Per uitkomstmaat is het aantal clusters bepaald, welke personen erin terecht komen en wat hun gemeenschappelijke kenmerken zijn. De interpreteerbaarheid van de clusters was bepalend voor het aantal clusters. Van elk cluster wordt een beschrijving gegeven van de scores op de betreffende uitkomstmaten gegeven en worden de sociaal-demografische en ziektekenmerken van de personen in het cluster beschreven. Niet alle concepten zijn in de clusteranalyses meegenomen, omdat het aantal mensen waarvan gegevens beschikbaar waren over bijvoorbeeld de ervaren continuïteit van zorg en de ervaren kwaliteit van zorg door de fysiotherapeut te klein was. Bij de ervaren kwaliteit van de zorg door de fysiotherapeut bleek tevens één van de te onderscheiden dimensies

onvoldoende betrouwbaar gemeten (zie bijlage 3). De resultaten zijn in hoofdstuk 5 beschreven.

### 2.4.3 Telefonische interviews

#### *Ontwikkeling van het interview*

In dit 'kwalitatieve' deel van het onderzoek zijn ter verdieping van de resultaten van de hiervoor beschreven kwantitatieve analyses, telefonische interviews afgenomen. Daartoe is op grond van de resultaten uit de voorgaande analyses een eerste ordening gemaakt van knelpunten in de zorg. Deze uitkomsten dienden vervolgens als basis voor de ontwikkeling van een vragenlijst voor een telefonisch interview. Omdat met name het doel was erachter te komen wat de knelpunten en specifieke problemen in de zorg en in het dagelijks leven zijn voor mensen met een zeldzame aandoening, zijn de interviews zoveel mogelijk daarop afgestemd. De interviews zijn semi-gestructureerd opgezet om de geïnterviewden voldoende mogelijkheden te bieden hun ervaringen te verwoorden. Bovendien is niet aan iedereen dezelfde vragen voorgelegd. Daardoor kunnen er geen conclusies in kwantitatieve zin worden getrokken. Voordat de interviews werden afgenomen, hebben de leden van de klankbordgroep en een aantal NIVEL-medewerkers de vragen beoordeeld.

#### *Inhoud van het interview*

Er zijn drie typen interviews gehouden, die de nadruk hadden op respectievelijk kwaliteit van leven, ervaren kwaliteit van zorg en informatie. Elk interview ging in op drie verschillende fasen, namelijk de pre-diagnostische fase, de fase van diagnosestelling en de post-diagnostische fase. Uit de literatuur bleek immers dat problemen zich kunnen voordoen in de fase voorafgaand aan, tijdens en na de diagnose (in het dagelijks leven en in de zorg; zie hoofdstuk 1). Ook bevatte elk interview een algemeen deel waarin werd gevraagd naar de kenmerken van de aandoening, in hoeverre de aandoening als zeldzaam werd beschouwd en hoe ernstig de aandoening werd ervaren. Het kwaliteit van leven-interview richtte zich met name op de psychosociale en emotionele problemen die in de genoemde fasen werden ervaren. In het kwaliteit van zorg-interview is onder andere gevraagd naar knelpunten met betrekking tot de gezondheidszorg. Het informatie-interview bevatte vragen over de informatie die men in de verschillende fasen kreeg of waar men achteraf gezien behoefte aan zou hebben gehad. Dit laatste interview is aangevuld met het onderwerp 'informatie over erfelijkheid', omdat zeldzame aandoeningen vaak erfelijk van aard zijn. Ook is er ingegaan op mogelijke punten ter verbetering van de zorg. De interview-vragen staan in bijlage 4 vermeld.

#### *Afname van het interview*

Voor de interviews zijn mensen benaderd, die ofwel een slechte kwaliteit van leven, een slechte kwaliteit van zorg of een grote behoefte aan informatie ervaarden. Het kwam voor dat mensen problemen hadden gerapporteerd op twee of drie deelgebieden tegelijk. Toch is geprobeerd om ze zoveel mogelijk in één deelgebied in te delen. Er is daarom per persoon vooraf bepaald over welk onderwerp zij geïnterviewd zouden worden. Dit is bepaald aan de hand van de mate of ernst van de problemen die de persoon op het betreffende deelgebied had aangegeven.

Er werd gestreefd naar 50 interviews uit een groep van 102 mensen met een zeldzame aandoening, die eind 2000 (na afsluiting van de dataverzameling bij het eerste panel) hadden aangegeven mee te willen doen aan eventueel vervolgonderzoek. Van de 102 mensen zijn er 67 daadwerkelijk benaderd, te weten degenen met de meeste gerapporteerde problemen. Vier mensen wilden of konden echter niet meewerken aan het interview. Negen telefoonnummers bleken niet (meer) te kloppen en waren ook niet meer te achterhalen. Uiteindelijk hebben 54 mensen aan het interview meegewerkt.

De telefonische interviews zijn in november 2002 afgenomen door de telefonische enquêteurs van het NIVEL. De interviewer voerde de antwoorden op de vragen meteen in de computer in. Daarnaast werden de meeste interviews op band opgenomen. Dit had als doel een 'back-up' te hebben, eventueel ter verduidelijking van de ingevoerde antwoorden.

### **3 BESCHRIJVING VAN DE ONDERZOEKSGROEP**

In dit hoofdstuk worden twee groepen chronisch zieken met elkaar vergeleken. De onderzoeksgroep die centraal staat bestaat uit 206 mensen met een zeldzame aandoening. De referentiegroep, waarmee de onderzoeksgroep wordt vergeleken, bestaat uit 2.303 mensen met een meer prevalentie aandoening. In paragraaf 3.1 volgt eerst een beschrijving en categorisering van de zeldzame aandoeningen die in het PPCZ voorkomen. De vergelijking tussen de onderzoeksgroep en de referentiegroep op basis van sociaal-demografische en ziektekenmerken wordt in paragraaf 3.2 beschreven. In paragraaf 3.3 wordt de inschatting van de huisarts van de gezondheidstoestand van mensen met zeldzame aandoeningen beschreven, gevolgd door een samenvatting van dit hoofdstuk in paragraaf 3.4.

#### **3.1 Typen zeldzame aandoeningen in het PPCZ**

##### *Onderzoeksgroep*

De zeldzame aandoeningen van de 206 mensen in de onderzoeksgroep zijn volgens de literatuur (Thoene, 1996) en op advies van experts ingedeeld in twaalf categorieën, namelijk (1) neurologische, (2) neuro-musculaire, (3) gastroïntestinale en (4) oncologische aandoeningen, (5) aandoeningen van het immuunsysteem en infecties, (6) aangeboren, (7) genetische of dysmorfische en (8) cardiovasculaire aandoeningen, (9) artritis, (10) dermatologische, (11) nier- en (12) endocriene aandoeningen.

In tabel 3.1 is te zien dat binnen de drie grootste categorieën ook wat grotere groepen zeldzame aandoeningen voorkomen, zoals multipele sclerose (n=30) in de categorie neurologische aandoeningen, de ziekte van Crohn (n=30) in de categorie gastroïntestinale aandoeningen en sarcoïdose (n=16) in de categorie immunologische aandoeningen. Dit zijn tevens wat meer bekende zeldzame aandoeningen. Bovendien is een aantal mensen met multipele sclerose en de ziekte van Crohn in het PPCZ extra geselecteerd ten behoeve van ander onderzoek (zie hoofdstuk 2). De categorieën die de kleinste groepen vormen (maximaal zes personen) zijn de categorieën aangeboren aandoeningen/aandoeningen van het metabolisme, genetische, dysmorfische, cardiovasculaire en nieraandoeningen en zeldzame vormen van artritis. De categorie 'oncologische aandoeningen' is vrij groot (n=23), waarbij moet worden opgemerkt dat ook een aantal kankerpatiënten extra is geselecteerd. Een korte uitleg per zeldzame aandoening staat in bijlage 1 beschreven.



Tabel 3.1 Zeldzame aandoeningen in het Patiëntenpanel Chronisch Zieken (n=206)

Type zeldzame aandoening*	N	%
<b>1. Neurologische aandoeningen</b>	<b>40</b>	<b>19,4</b>
Cerebrale amyeloïde angiopathie, hereditaire	1	
Cluster hoofdpijn	1	
Lateraal sclerose	1	
Meningeoom	2	
Multipele sclerose	30	
Multipele systeem atrofie	1	
Panhypopituitarisme	1	
Pyramidebaansyndroom-hydrocephalus	1	
Spastische quadriplegie, congenitale	1	
Spina bifida	1	
<b>2. Neuro-musculaire aandoeningen</b>	<b>15</b>	<b>7,3</b>
Charcot Marie Tooth (HMSN)	4	
Dystonie	1	
Dystrofia myotonica (Steinert, ziekte van)	4	
Guillain-Barré, ziekte van	1	
McArdle fosforylase deficiëntie	1	
Myastenia gravis	2	
Myotonia congenita	1	
Periodieke hypokaliemische paralyse, familiale	1	
<b>3. Gastroïntestinale aandoeningen</b>	<b>35</b>	<b>17,0</b>
Crohn, ziekte van	30	
Gilbert, syndroom van	2	
Hirschsprung, ziekte van	1	
Scleroserende cholangitis	2	
<b>4. Oncologische aandoeningen</b>	<b>23</b>	<b>11,2</b>
Hodgkin, ziekte van	4	
Kahler, ziekte van	2	
Maligniteit nasopharyngeaal	1	
Neuro-esthesioblastoom	1	
Non-Hodgkin lymfoom	4	
Osteosarcoom	1	
Schildklier carcinoom	4	
Testis carcinoom/seminoom	4	
Waldenström, syndroom van	2	
<b>5. Aandoeningen van immuunsysteem/infecties</b>	<b>49</b>	<b>23,8</b>
Antifosfolipiden syndroom	2	
Aspergillose	2	
Chronisch vermoeidheidssyndroom	9	
Dermatopolymyositis	1	
Lupus erythematosus (CDLE/SLE)	9	
Meningitis	1	
Pernicieuze anemie	5	
Quincke's oedeem	1	
Sarcoïdose (Besnier-Boeck, ziekte van)	16	
Sclerodermie	2	
Tuberculose	1	

Tabel 3.1 (vervolg) Zeldzame aandoeningen in het Patiëntenpanel Chronisch Zieken

Type zeldzame aandoening	N	%
<b>6. Aangeboren aandoeningen/metabolisme</b>	<b>6</b>	<b>2,9</b>
Alkaptonurie	1	
Homozygote cysteinurie	1	
Sikkelcel anemie	1	
Thalassemie	2	
Willebrand, ziekte van	1	
<b>7. Genetisch/dysmorfische aandoeningen</b>	<b>3</b>	<b>1,5</b>
Cataract, congenitaal	1	
Otosclerose, familiale	1	
Rieger, syndroom van	1	
<b>8. Cardiovasculaire aandoeningen</b>	<b>6</b>	<b>2,9</b>
Alfa I-antitrypsine deficiëntie	1	
Churg-Strauss, syndroom van	1	
Hypertropische obstructieve cardiomyopathie	1	
Takayashu, ziekte van	1	
Wegener, ziekte van	2	
<b>9. Artritis</b>	<b>6</b>	<b>2,9</b>
Acuut reuma	1	
Juveniele reumatische artritis	5	
<b>10. Dermatologische aandoeningen</b>	<b>9</b>	<b>4,4</b>
Lichen sclerosus et atrophicus	2	
Porphyria cutanea tarda	1	
Pseudo xanthoma elasticum	1	
Sjögren, syndroom van	3	
Vitiligo	2	
<b>11. Nieraandoeningen</b>	<b>6</b>	<b>2,9</b>
Alport chronische nefritis	1	
IgA-nefropathie	4	
Nefrotisch syndroom	1	
<b>12. Endocriene aandoeningen</b>	<b>8</b>	<b>3,9</b>
Addison, ziekte van	2	
Cystenieren, familiale	1	
Hashimoto autoimmuun thyreoïditis	1	
Hypogonadotroop hypogonadisme	1	
Idiopathische hypercalciurie	1	
Multinodulair struma	1	
Primaire hyperpara thyreoïdie	1	

\* Ten aanzien van enkele aandoeningen is de indeling in de betreffende categorie arbitrair; consensus hierover ontbreekt.

### Referentiegroep

Mensen met een meer prevalentie aandoening zijn ingedeeld in categorieën aandoeningen ontleend aan de International Classification of Primary Care (ICPC; zie tabel 3.2). De grootste groepen zijn aandoeningen van hart en vaten, waaronder ischemische hartziekten (ca. 16%), chronische aandoeningen van het bewegingsapparaat, waaronder artrose en chronische rugklachten (ca. 19%), aandoeningen van het ademhalingsstelsel, waaronder astma en COPD (ca. 24%), en aandoeningen van endocriene klieren, metabolisme en voeding, waaronder diabetes (ca. 19%).

Tabel 3.2 Indeling van meer prevalentie aandoeningen in het Patiëntenpanel Chronisch Zieken (n=2.303)

Type aandoening	N	%
Algemeen niet gespecificeerd	27	1,2
Bloed en bloedvormende organen	13	0,6
Gastroïntestinaal	68	3,0
Oog	26	1,1
Oor	19	0,8
Hart en vaten	364	15,8
Bewegingsapparaat	433	18,8
Zenuwstelsel	163	7,1
Ademhalingsstelsel	545	23,7
Huid en subcutis	112	4,9
Endocriene klieren/metabolisme/voeding	441	19,1
Urinewegen	34	1,5
Geslachtsorganen en borsten vrouw	46	2,0
Geslachtsorganen en borsten man	12	0,5

### 3.2 Sociaal-demografische en ziektekenmerken

#### *Mensen met een zeldzame aandoening*

De groep mensen met een zeldzame aandoening bestaat voor ruim 60% uit vrouwen (tabel 3.3). De gemiddelde leeftijd van deze groep is 48,6 jaar (sd=15,2; zie ook tabel 3.4) en 83% is daarbij jonger dan 65 jaar. Bijna 40% van de groep is laag opgeleid, 45% heeft een opleiding op middelbaar niveau (MAVO, (M)ULO, (drie jaar) HBS, MBO, HAVO, VWO, MMS) voltooid en ruim 15% is hoog opgeleid (HBO of universitair). Driekwart is gehuwd of woont samen en een kwart is ongehuwd. Iets minder dan eenderde is particulier en ruim tweederde is ziekenfonds verzekerd.

De onderzoeksgroep heeft een gemiddelde ziekteduur van 9,7 jaar (sd=9,0; tabel 3.4). Daarbij is bijna een kwart tussen de 10 en 20 jaar ziek en bijna 12% langer dan 20 jaar. Comorbiditeit komt bij ruim 18% van de mensen met een zeldzame aandoening voor. Gemiddeld genomen heeft deze groep 1,2 chronische aandoeningen (sd=0,5). Bijna 65% ervaart geen lichamelijke beperkingen en 35% ervaart tenminste één lichamelijke beperking.

#### *Verschillen ten opzichte van mensen meer prevalentie aandoeningen*

Behalve voor de variabelen leeftijd en comorbiditeit, zijn de in tabel 3.3 en 3.4 gepresenteerde kenmerken van beide groepen niet significant verschillend. In tabel 3.4 is te zien dat de groep mensen met een zeldzame aandoening gemiddeld negen jaar jonger is (48,6 jaar; sd=15,2) dan de groep mensen met een meer prevalentie aandoening (57,6 jaar; sd=16,3). Dit verschil is significant ( $p \leq .001$ ).

Comorbiditeit komt bij mensen met een meer prevalentie aandoening vaker voor, want 28% heeft meer dan één chronische aandoening. Bij de groep mensen met een zeldzame aandoening is het percentage 10 punten lager. Het gemiddelde aantal aandoeningen van mensen met een zeldzame aandoening is dan ook lager dan bij mensen met meer prevalentie aandoeningen ( $p \leq .001$ ). Zoals al in paragraaf 2.4 werd aangekondigd, wordt vanwege het verschil in leeftijd en het aantal chronische aandoeningen tussen de twee groepen, voor deze variabelen in het volgende hoofdstuk gecorrigeerd.

Tabel 3.3 Sociaal-demografische en ziektekenmerken van de onderzoeksgroep en de referentiegroep

	N zeldzaam	N prevalent	% zeldzaam	% prevalent
<u>Geslacht</u>	<u>205</u>	<u>2.284</u>		
man	79	985	38,5	43,1
vrouw	126	1.299	61,5	56,9
<u>Leeftijd (jaren) *</u>	<u>205</u>	<u>2.269</u>		
15-24	9	73	4,4	3,2
25-44	78	437	37,9	19,3
45-64	83	868	40,3	38,3
> 65	35	891	17,0	39,3
<u>Opleiding</u>	<u>195</u>	<u>2.147</u>		
laag	77	981	39,5	45,7
midden	88	884	45,1	41,2
hoog	30	282	15,4	13,1
<u>Burgerlijke staat</u>	<u>204</u>	<u>2.259</u>		
gehuwd/samenwonend	153	1.656	75,0	73,3
ongetrouwd/alleenstaand	51	603	25,0	26,7
<u>Woonsituatie</u>	<u>203</u>	<u>2.238</u>		
alleen	32	413	15,8	18,4
samen met partner	109	1.301	53,7	58,1
samen met kind/partner	38	344	18,7	15,4
anders	24	180	11,8	8,1
<u>Verzekeringsvorm</u>	<u>204</u>	<u>2.252</u>		
ziekenfonds	141	1.485	69,1	65,9
particulier	63	767	30,9	34,1
<u>Ziekte duur (jaren)</u>	<u>198</u>	<u>2.201</u>		
t/m 2 jaar	30	301	15,2	13,7
2-5 jaar	45	543	22,7	24,7
5-10 jaar	53	593	26,8	26,9
10-20 jaar	47	508	23,7	23,1
> 20 jaar	23	256	11,6	11,6
<u>Comorbiditeit *</u>	<u>206</u>	<u>2.303</u>		
nee (1 aandoening)	168	1.649	81,6	71,6
ja (> 1 aandoening)	38	654	18,4	28,4
<u>Lichamelijke beperkingen</u>	<u>196</u>	<u>2.132</u>		
nee	126	1.421	64,3	66,7
ja	70	711	35,7	32,3

\* Significant verschil t.o.v. de groep mensen met meer prevalentie aandoeningen ( $p < .05$ ).

Tabel 3.4 Gemiddelden en standaarddeviaties van de onderzoeksgroep en de referentiegroep voor de variabelen leeftijd, ziekte duur, aantal aandoeningen en lichamelijke beperkingen

	Zeldzaam	Prevalent
Leeftijd (jaren)	* 48,6 (15,2)	57,6 (16,3)
Ziekte duur (jaren)	9,7 (9,0)	9,8 (9,0)
Aantal aandoeningen (1-4)	* 1,2 (0,5)	1,4 (0,7)
Aantal lichamelijke beperkingen (0-4)	0,7 (1,1)	0,6 (1,0)

\* Significant verschil tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening ( $p < .05$ )

### 3.3 Inschatting gezondheidstoestand door de huisarts

Naast de achtergrondkenmerken die door beide onderzoeksgroepen zijn gerapporteerd, zijn gegevens geanalyseerd die door de huisarts bij de selectie van patiënten geregistreerd zijn. Behalve de diagnose, ziekte duur en comorbiditeit, die in paragraaf 3.2 al beschreven zijn, hebben de huisartsen ook de ernst en controleerbaarheid van de gezondheidstoestand ingeschat.

In tabel 3.5 is te zien dat volgens de huisartsen circa één op de tien mensen met een zeldzame aandoening in een levensbedreigende situatie verkeert, dat de toestand van bijna één op de vijf progressief verslechtert, dat bij een kwart de aandoening episodisch van karakter is en dat bij 42% de aandoening medisch controleerbaar is. De huisartsen geven bij ruim 7% van de mensen met een zeldzame aandoening aan dat hun gezondheidstoestand controleerbaar is door zelfzorg. Ook geven de huisartsen bij bijna één op de tien mensen aan dat zij pijn ervaren en bij bijna een kwart dat er sprake is van zichtbare lichamelijke veranderingen. Bij ruim 40% is er volgens hen sprake van een beperkt fysiek functioneren, bij ruim 20% van beperkingen in het sociaal functioneren en bij ruim 10% van een beperkt psychisch functioneren.

Volgens de huisartsen ervaren minder mensen met een zeldzame aandoening pijn dan in de referentiegroep ( $p = .007$ ). Ook geeft de huisarts voor de onderzoeksgroep minder vaak aan dat de gezondheidstoestand controleerbaar is door zelfzorg ( $p \leq .001$ ). Wat de lichamelijke veranderingen en het functioneren op fysiek, sociaal ( $p \leq .001$ ) en psychisch vlak ( $p = .014$ ) betreft, schat de huisarts de situatie van mensen met een zeldzame aandoening slechter in dan van de referentiegroep. Na correctie voor leeftijd en comorbiditeit, is tevens het verschil in de mate van progressieve verslechtering tussen de onderzoeksgroep en de referentiegroep significant ( $p \leq .005$ ): volgens de huisartsen is bij mensen met een zeldzame aandoening vaker sprake van progressieve verslechtering van hun toestand dan bij mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen.

Tabel 3.5 Inschatting van de gezondheidstoestand volgens de huisarts in 1997/1998<sup>1</sup>

	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd	
			% zeld- zaam	% pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent
Levensbedreigend	204	2.273	9,3	8,1	8,9	8,1
Progressieve verslechtering	204	2.273	19,6	15,7	*19,3	15,7
Intermitterend/episodisch karakter	203	2.272	24,1	22,8	24,2	22,8
Medische controleerbaarheid	203	2.278	41,9	45,3	42,1	45,4
Controleerbaar door zelfzorg	203	2.273	*7,4	17,2	*7,4	17,3
Pijn	203	2.275	*8,9	16,0	*8,9	16,0
Zichtbaar lichamenlijk veranderd	203	2.273	*23,2	14,5	*22,8	14,5
Beperkt fysiek functioneren	203	2.278	*41,4	28,8	*41,1	28,9
Beperkt sociaal functioneren	203	2.270	*22,7	13,1	*22,8	13,1
Beperkt psychisch functioneren	203	2.268	*11,8	7,1	*11,9	7,2

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening.

<sup>1</sup> Percentages laten aspecten 'in meerdere mate' zien; in meerdere mate levensbedreigend, in meerdere mate controleerbaar door zelfzorg, etc.

### 3.4 Samenvatting

In het Patiëntenpanel Chronisch Zieken zijn 206 mensen met een zeldzame aandoening volgens de Orphanet-index (2002) aangetroffen. De grootste categorieën zijn de immunologische, neurologische, gastroïntestinale en oncologische zeldzame aandoeningen. Dit wordt mede veroorzaakt door het aandeel (37%) van wat meer bekende aandoeningen in deze categorieën, zoals multipole sclerose, de ziekte van Crohn en sarcoïdose (zie tevens bijlage 2 voor de invloed van deze aandoeningen op de resultaten).

De groep mensen met een zeldzame aandoening bestaat voor ruim 60% uit vrouwen en de gemiddelde leeftijd van deze groep is ruim 48 jaar oud. Zij zijn gemiddeld negen jaar jonger dan de groep mensen met een meer prevalentie aandoening. Let wel: het PPCZ bevat geen mensen jonger dan 15 jaar. Aandoeningen die op jonge leeftijd zijn ontstaan en met een hoge lethaliteit gepaard gaan, zijn dus niet in het PPCZ vertegenwoordigd. Comorbiditeit komt bij ruim 18% van de mensen met een zeldzame aandoening voor. Bij de referentiegroep van mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen komt comorbiditeit bij 28% voor, hetgeen significant hoger is.

Volgens hun huisartsen ervaren mensen met een zeldzame aandoening minder vaak pijn, maar is hun gezondheidstoestand ook minder vaak controleerbaar door zelfzorg dan bij mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen. Wat de lichamelijke veranderingen en het functioneren op fysiek, sociaal en psychisch vlak betreft, schat de huisarts de situatie voor mensen met een zeldzame aandoening in het algemeen slechter in dan voor mensen met een meer prevalentie aandoening. Het percentage mensen met een zeldzame aandoening dat progressief verslechtert, is volgens de huisartsen eveneens hoger.



## **4 MENSEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING VERGELEKEN MET MENSEN MET EEN MEER PREVALENTE AANDOENING**

In dit hoofdstuk staan de ideeën van mensen met een zeldzame aandoening over hun ziekte en over de zorg die zij ontvangen centraal. Inzicht in de persoonlijke ideeën van mensen over hun ziekte is belangrijk omdat een ziekte voor de patiënt zelf vaak een hele andere betekenis heeft dan voor een arts of iemand anders die niet ziek is. Ook de ideeën van patiënten over de zorg die zij ontvangen en hun behoefte aan zorg kunnen afwijken van de zorg die zij op het moment krijgen. Het inzichtelijk maken van de zorgbehoefte en van de persoonlijke betekenis van een ziekte voor de patiënt, maakt het mogelijk om het ziektegedrag van patiënten beter te begrijpen en om het zorgaanbod beter te laten aansluiten bij de wensen en behoeften van de patiënt.

Achtereenvolgens zal in dit hoofdstuk ingegaan worden op de persoonlijke ideeën van patiënten met een zeldzame aandoening over hun ziekte en de wijze waarop zij met moeilijke situaties proberen om te gaan (paragraaf 4.1) en de kwaliteit van leven zoals die door mensen met een zeldzame aandoening wordt ervaren (paragraaf 4.2). Daarna komen het zorggebruik en de zorgbehoefte (paragraaf 4.3), de ervaren kwaliteit van zorg (paragraaf 4.4) en de behoefte aan informatie van mensen met een zeldzame aandoening (paragraaf 4.5) aan bod. Steeds zal een vergelijking worden gemaakt met de ideeën en opvattingen van mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen. In paragraaf 4.6 volgt een samenvatting van het gehele hoofdstuk.

De vergelijking van de sociaal-demografische en ziektekenmerken tussen de groep mensen met een zeldzame aandoening en de groep met meer prevalentie aandoeningen in het vorige hoofdstuk liet twee belangrijke verschillen zien: mensen met een zeldzame aandoening zijn gemiddeld jonger en bij hen is minder vaak sprake van comorbiditeit. Bij de vergelijking tussen beide groepen zal in dit hoofdstuk met genoemde verschillen rekening gehouden worden. De tabellen geven steeds de ongecorrigeerde cijfers van de onderzoeksgroep en de referentiegroep en de cijfers gecorrigeerd voor verschillen in leeftijd en comorbiditeit. Van de concepten kwaliteit van leven en zorggebruik zijn cijfers van de Nederlandse bevolking bekend. Deze informatie staat bij de resultaten vermeld om de situatie van mensen met zeldzame aandoeningen nog beter in perspectief te kunnen plaatsen.

### **4.1 Beleving van en omgaan met de aandoening**

#### **4.1.1 Beleving van een zeldzame aandoening**

De ideeën die mensen met een zeldzame aandoening over hun ziekte hebben zijn gemeten met behulp van de Nederlandse vertaling van de Illness Perception Questionnaire - revised version (IPQ-R, Moss-Morris et al., 2002). Deze vragenlijst brengt de persoonlijke ideeën van mensen over hun ziekte in kaart: welke klachten schrijven mensen toe aan hun ziekte en in hoeverre zijn de klachten en de ziekte als geheel begrijpelijk, welke ideeën hebben mensen over het verloop van hun aandoening, hoe kijkt men aan tegen de gevolgen en tegen de mogelijkheden om de ziekte onder controle te houden (zelfstandig dan wel via medische behandeling) en wat zijn volgens de patiënt mogelijke oorzaken van de ziekte. De ideeën van mensen met een zeldzame aandoening over hun ziekte worden hieronder besproken. Daarna worden ze vergeleken met de ideeën van mensen met meer prevalentie aandoeningen.

Tabel 4.1 toont de gemiddelde scores op de diverse schalen van de IPQ-R voor mensen met een zeldzame aandoening en mensen met een meer prevalentie aandoening. De schaal Identiteit geeft het aantal klachten weer dat mensen expliciet toeschrijven aan hun



aandoening. Het gaat daarbij om klachten als vermoeidheid, slapeloosheid, misselijkheid, pijnlijke spieren, duizeligheid, etc. Mensen met een zeldzame aandoening schrijven gemiddeld 4,2 klachten ( $sd=2,7$ ) toe aan hun aandoening. Daarnaast scoren mensen met een zeldzame aandoening zeer hoog op de schaal Coherentie en redelijk hoog op de schaal Emotionele reactie wat er op duidt dat mensen met een zeldzame aandoening problemen hebben met het begrijpen van hun aandoening en er emotioneel door in verwarring worden gebracht. Ideeën over het verloop van de ziekte worden weergegeven door de scores op de schalen Chronisch verloop en Cyclisch verloop. Mensen met een zeldzame aandoening zijn er in hoge mate van overtuigd dat hun aandoening een chronisch karakter heeft. Ook ervaren zij hun ziekte als onvoorspelbaar en wisselend. De ideeën die mensen met een zeldzame aandoening hebben over de mate waarin hun aandoening onder controle te houden is, zijn af te leiden uit de scores op de schalen Persoonlijke controle en Medische controleerbaarheid. Uit tabel 4.1 blijkt dat mensen met zeldzame aandoeningen persoonlijk weinig mogelijkheden zien voor controle, noch door zelfzorg, noch door enige vorm van medische behandeling. Scores op de schaal Consequenties geven inzicht in de mate waarin mensen van mening zijn dat een ziekte gevolgen heeft voor hun dagelijks leven. Het gaat hierbij bijvoorbeeld om gevolgen voor contacten met dierbaren, om financiële gevolgen en de wijze waarop men door anderen gezien wordt. Mensen met een zeldzame aandoening zijn van mening dat hun ziekte ernstige gevolgen met zich mee brengt, getuige de hoge score op deze schaal. Oorzaken geeft aan hoeveel oorzaken men heeft aangemerkt als invloed hebbende op het ontstaan van de aandoening. In de tabel is te zien dat mensen met zeldzame aandoeningen gemiddeld zeven oorzaken aanmerken bij het ontstaan van de aandoening. Dit onderwerp wordt verder uitgewerkt in tabel 4.2.

Wanneer de onderzoeksgroep met de referentiegroep wordt vergeleken dan blijkt dat mensen met een zeldzame aandoening meer klachten rapporteren die zij aan hun ziekte toeschrijven (4,2 versus 3,4;  $p<.0001$ ) en bovendien meer emotioneel uit hun evenwicht gebracht worden door hun aandoening ( $p=.019$ ) dan mensen met meer prevalentie aandoeningen. Daarnaast beleven mensen met een zeldzame aandoening hun ziekte als minder voorspelbaar en wisselender dan mensen met een meer prevalentie aandoening ( $p=.021$ ). Ook zien mensen met een zeldzame aandoening minder mogelijkheden om hun aandoening te controleren, noch door zelfzorg ( $p<.0001$ ), noch door enige vorm van medische behandeling ( $p=.003$ ). Tenslotte beoordelen mensen met een zeldzame aandoening de gevolgen die hun aandoening met zich mee brengt als ernstiger dan mensen met een meer prevalentie aandoening ( $p<.0001$ ).

Tabel 4.1 Gemiddelde scores en standaarddeviaties op de diverse schalen van de IPQ-R; april 2000

	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd	
			gem (Sd)) zeld- zaam	gem (Sd) pre- valent	gem zeld- zaam	gem pre- valent
<b>Klachten</b>						
identiteit <sup>1</sup>	136	1.500	*4,20 (2,70)	3,40 (2,50)	*4,30	3,40
coherentie <sup>2</sup>	125	1.488	*3,78 (0,74)	3,93 (0,74)	*3,76	3,96
emotionele reactie <sup>3</sup>	130	1.501	*2,49 (0,88)	2,30 (0,90)	*2,50	2,29
<b>Verloop<sup>4</sup></b>						
chronisch	128	1.429	4,41 (0,87)	4,39 (0,75)	4,44	4,43
cyclisch	129	1.495	*3,31 (1,00)	3,11 (0,94)	3,15	3,12
<b>Controleerbaarheid<sup>5</sup></b>						
persoonlijke controle	129	1.474	*2,69 (0,69)	3,02 (0,73)	*2,67	3,03
medisch controleerbaar	128	1.461	*2,76 (0,80)	2,98 (0,70)	*2,68	3,02
<b>Gevolgen</b>						
consequenties <sup>6</sup>	125	1.471	*3,25 (0,94)	2,80 (0,88)	*3,29	2,79
oorzaken <sup>7</sup>	122	1.399	7,08 (1,90)	7,38 (2,01)	7,13	7,44

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening;

<sup>1</sup> Range: 1-14, aantal klachten dat verband houdt met de aandoening;

<sup>2</sup> Range: 1-5, hoe hoger de score, hoe minder men de aandoening begrijpt en hoe meer men er door in verwarring wordt gebracht;

<sup>3</sup> Range 1-5, hoe hoger de score, hoe meer men emotioneel geraakt wordt;

<sup>4</sup> Range 1-5, hoe hoger de score, hoe groter de overtuiging van chronisch of wisselend verloop;

<sup>5</sup> Range 1-5, hoe hoger de score, hoe meer mogelijkheden men ziet voor medische/persoonlijke controle;

<sup>6</sup> Range 1-5, hoe hoger de score, hoe ernstiger men de gevolgen van de aandoening ervaart;

<sup>7</sup> Range 1-18, hoe hoger de score, hoe meer factoren men heeft genoemd als oorzaak van de aandoening.

Om een indruk te krijgen wat mensen als oorzaken van hun aandoening beschouwen is aan de deelnemers een lijst van 18 mogelijke oorzaken voorgelegd. Mensen konden aangeven of ze het waarschijnlijk vonden dat de betreffende factor een rol heeft gespeeld bij het ontstaan van hun aandoening. In tabel 4.2 staat steeds het percentage mensen aangegeven dat een bepaalde factor waarschijnlijk acht als oorzaak van zijn of haar ziekte.

Mensen met een zeldzame aandoening wijten hun ziekte vooral aan toeval of pech (61%). Daarnaast acht ongeveer eenderde van de mensen met een zeldzame aandoening het waarschijnlijk dat de ziekte erfelijk is (33%) of te maken heeft met een verminderde werking van hun afweersysteem (37%). Ongeveer één op de vier mensen met een zeldzame aandoening is van mening dat stress of zorgen (24%) of een bacil of virus (20%) de veroorzaker zijn. De percentages van mensen met een meer prevalentie aandoening laten nagenoeg hetzelfde beeld zien op de factoren stress of zorgen (26%) en een slechte medische behandeling in het verleden (12%) en gezinsproblemen of zorgen (10%). Toch zijn er ook enige verschillen tussen beide groepen. Mensen met een zeldzame aandoening geloven meer in het toeval, in een bacil of virus of in een verminderde weerstand. Mensen met meer prevalentie aandoeningen daarentegen geloven vaker dat het ouder worden, eigen gedrag of milieuverontreiniging een rol hebben gespeeld bij het ontstaan van hun ziekte.

Tabel 4.2 Percentage van mensen dat aangeeft dat de genoemde factor een rol speelt bij het ontstaan van de aandoening; april 2000

Factoren	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd	
			% zeld- zaam	% pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent
Stress of zorgen	130	1.519	23,8	25,5	23,3	25,3
Erfelijk, zit in de familie	129	1.534	*32,6	46,0	31,7	45,6
Een bacil of virus	129	1.492	*19,4	7,6	*18,5	7,5
Dieet of eetgewoonten	129	1.492	*5,4	12,7	*5,5	12,9
Toeval of pech	133	1.504	*60,9	41,3	*59,6	40,5
Slecht med. behandeld verleden	129	1.500	13,2	8,4	13,0	8,3
Milieuverontreiniging	128	1.486	7,8	12,0	*7,3	11,6
Eigen gedrag	130	1.493	*5,4	13,1	*5,3	13,0
(Negatieve) Mentale instelling	130	1.496	3,1	4,5	3,1	4,5
Gezinsproblemen of zorgen	130	1.501	12,3	9,6	12,2	9,6
Te hard gewerkt	131	1.525	*13,0	22,3	13,5	22,8
Emotionele toestand	130	1.500	6,9	10,9	6,9	11,0
Ouder worden	135	1.562	*11,9	29,3	*13,0	30,8
Alcohol	128	1.495	*0,0	3,6	0,0	3,6
Roken	126	1.501	*0,0	16,3	0,0	16,4
Ongeval of verwonding	129	1.498	3,9	6,3	3,9	6,3
Eigen persoonlijkheid	129	1.500	3,9	8,6	3,9	8,6
Verminderde weerstand	133	1.523	*36,8	25,9	*37,4	26,3

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening.

#### 4.1.2 Coping

In de volgende tabel (4.3) staat vermeld welke copingstrategieën gebruikt worden om met stressvolle, moeilijke of eneroverende situaties om te gaan. Deze vragenlijst werd in april 1998 afgenomen in het PPCZ. Hoe hoger de score (1 - 5), hoe meer men aangeeft gebruik te maken van de betreffende strategie. Uit de tabel blijkt dat mensen met zeldzame aandoeningen van alle drie de strategieën gebruik maken. Ze maken echter het meest gebruik van taakgerichte copingstrategieën, zoals het onmiddellijk ingrijpen om de situatie te redden of een koers bepalen en die volgen. Het emotiegericht omgaan met stressvolle situaties betekent dat men zich bijvoorbeeld verward voelt, dat men zich richt op tekortkomingen of dat men zichzelf dingen verwijt. De laatste strategie bestaat uit het vermijden van stressvolle of moeilijke situaties, zoals een tijdje er tussen uit gaan om afstand te nemen van de situatie of bijvoorbeeld iets voor zichzelf gaan kopen. Van deze laatste twee strategieën wordt minder vaak gebruik gemaakt.

Hoewel de verschillen betreffende het gebruik van de drie copingstrategieën ten opzichte van van mensen met meer prevalentie aandoeningen vrij klein te noemen zijn, zijn ze wel significant. Dit betekent dat mensen met een zeldzame aandoening vergeleken met mensen met een meer prevalentie aandoening wat vaker gebruik maken van alle drie de strategieën bij het omgaan met stressvolle situaties (respectievelijk  $p=.014$ ;  $p=.033$ ;  $p<.0001$ ). Wanneer er wordt gecorrigeerd voor leeftijd en comorbiditeit, dan zijn de verschillen tussen de onderzoeksgroep en de referentiegroep in het gebruik van taak- en emotiegerichte strategieën niet meer significant.

Tabel 4.3 Gemiddelden en standaarddeviaties voor copingstrategieën (Coping Inventory for Stressful Situations - 21)\*; april 1998

	Ongecorrigeerd	Gecorrigeerd
--	----------------	--------------

	N zeld- zaam	N pre- valent	gem (Sd) zeldzaam	gem (Sd) prevalent	gem zeldzaam	gem prevalent
Taakgerichte coping	184	1.799	*3,1 (1,05)	2,9 (1,16)	3,0	2,9
Emotiegerichte coping	182	1.807	*2,3 (0,93)	2,2 (0,97)	2,3	2,2
Vermijden	181	1.820	*2,3 (0,92)	2,0 (0,92)	*2,2	2,0

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening;

<sup>1</sup>Range (1-5); hoe hoger de score, hoe meer men gebruik maakt van de betreffende strategie.

## 4.2 Kwaliteit van leven

Het hebben van een chronische ziekte kan de ervaren kwaliteit van leven zeer aantasten. In deze paragraaf wordt een onderscheid gemaakt tussen de ervaren kwaliteit van leven van mensen met zeldzame aandoeningen en die van mensen met meer prevalentie aandoeningen. Er wordt achtereenvolgens ingegaan op de functionele gezondheidstoestand, welzijn en algemene gezondheidsevaluatie. Hierbij wordt een vergelijking gemaakt met normgegevens van de algemene Nederlandse bevolking. Het betreft hier de gegevens van een steekproef van 1.742 mensen uit de algemene bevolking in de leeftijd van 16 jaar en ouder in 1996 (Aaronson et al., 1998).

Daarna volgen de ervaren problemen op verschillende levensdomeinen, waarbij naast de PPCZ-gegevens, de gegevens van een landelijke steekproef van ruim 13.000 mensen ingeschreven in huisartsenpraktijken in Nederland in 1988 worden gepresenteerd (Foets & Sixma, 1991). Tot slot is er aandacht voor de mate van geestelijke gezondheidsproblemen.

### 4.2.1 Functionele gezondheidstoestand, welzijn en algemene gezondheidsevaluatie

In tabel 4.4 staan de gemiddelde scores van mensen met een zeldzame aandoening, mensen met een meer prevalentie aandoening en de gegevens van de nationale steekproef uit 1996. Voor de resultaten geldt dat hoe lager de score, des te slechter de kwaliteit van leven ervaren wordt. Dit geldt ook voor pijn; dus hoe lager de score, hoe meer pijn men ervaart. Uit de tabel blijkt dat mensen met een zeldzame aandoening over het algemeen een vrij slechte kwaliteit van leven ervaren. Daarbij zijn de rolbeperkingen die men heeft ten gevolge van fysieke problemen en het gebrek aan vitaliteit, waardoor men zich voortdurend moe voelt, het meest ernstig. Ook ervaart men zijn gezondheid als geheel als vrij slecht en verwacht dat deze nog verder achteruit zal gaan.

Tabel 4.4 Gemiddelden op het concept kwaliteit van leven van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening (RAND - 36)<sup>1</sup>; april 1998

	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd		nat. steek proef
			gem (Sd) zeldzaam	gem (Sd) prevalent	gem zeld- zaam	gem pre- valent	
<b>Functionele status</b>							
Fysiek functioneren	182	1.774	*63,2 (30,3)	68,2 (27,7)	*58,5	70,6	83,0
Sociaal functioneren	199	2.200	*69,1 (25,2)	73,5 (25,6)	*69,1	75,2	84,0
Rolbeperkingen (fysiek)	184	1.898	*45,9 (42,3)	59,2 (42,7)	*44,5	60,1	76,4
Rolbeperkingen (emotio- neel)	182	1.917	72,0 (42,1)	77,1 (37,9)	*69,0	78,7	82,3
<b>Welzijn</b>							
Mentale gezondheid	186	1.977	71,9 (15,7)	71,9 (18,4)	71,7	72,9	76,8
Vitaliteit	187	1.969	*51,8 (20,9)	57,6 (20,4)	*51,7	58,4	68,6
Pijn <sup>2</sup>	198	2.210	71,1 (27,2)	71,0 (26,9)	68,9	73,2	74,9
<b>Gezondheidsevaluatie</b>							
Alg. gezondheidsbeleving	184	1.930	*47,8 (23,5)	56,1 (21,5)	*45,7	57,3	70,7
Gezondheidsverandering	202	2.278	48,1 (25,4)	48,2 (22,0)	*46,0	50,0	-

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening; <sup>1</sup>Range op alle schalen: 0 - 100, hoe lager de score hoe slechter de kwaliteit van leven. <sup>2</sup> Hoe lager de score, hoe meer pijn.

Mensen met een zeldzame aandoening ervaren op vrijwel alle aspecten een slechtere kwaliteit van leven dan mensen met meer prevalentie aandoeningen, die op hun beurt er weer slechter aan toe zijn dan mensen uit de algemene Nederlandse bevolking. Wanneer er gecorrigeerd wordt voor leeftijd en comorbiditeit, dan zijn de verschillen tussen mensen met een zeldzame aandoening en mensen met een meer prevalentie chronische aandoening nog meer uitgesproken.

Mensen met een zeldzame aandoening ervaren een slechter fysiek en sociaal functioneren dan mensen met meer prevalentie aandoeningen (respectievelijk  $p=.033$  en  $p=.020$ ). In vergelijking met de Nederlandse bevolking is het verschil zelfs heel erg groot. Dit betekent dat mensen met een zeldzame aandoening veel meer beperkingen ervaren bij dagelijkse activiteiten, zoals trappen lopen, wassen en aankleden of boodschappen doen (zie ook bijlage 2). Ook worden zij meer beperkt in hun sociale activiteiten, zoals het bezoeken van familie of vrienden. Bovendien geven zij aan meer rolbeperkingen als gevolg van hun fysieke toestand te ervaren ( $p<.0001$ ) dan de referentiegroep. Dit betekent dat mensen met een zeldzame aandoening meer problemen met werk of andere dagelijkse bezigheden ervaren ten gevolge van fysieke problemen. Na correctie voor de verschillen in leeftijd en comorbiditeit, bestaat er ook een significant verschil tussen de onderzoeksgroep en de referentiegroep in de mate waarin zij rolbeperkingen ervaren als gevolg van emotionele problemen die hun situatie met zich meebrengt ( $p=.003$ ).

Wat het welzijn betreft, zijn de mentale gezondheid en de ervaren pijn van de onderzoeksgroep en de referentiegroep vergelijkbaar. Beide groepen verschillen op deze aspecten bovendien niet veel van de algemene bevolking. Wel is de groep mensen met een zeldzame aandoening vermoeider en minder vitaal dan de referentiegroep ( $p<.0001$ ). Na correctie voor leeftijd en comorbiditeit wordt het contrast nog iets groter. Wat de vitaliteit betreft, verschillen beide groepen bovendien aanzienlijk van de algemene bevolking.

Ten aanzien van hun algemene gezondheidsevaluatie geldt dat mensen met een zeldzame aandoening een slechtere algehele gezondheidsbeleving rapporteren dan de referentiegroep van mensen met meer prevalentie aandoeningen ( $p<.0001$ ). Beide

groepen beleven hun algehele gezondheid als veel slechter dan de algemene bevolking. De verandering van de gezondheidstoestand wordt niet verschillend beleefd door mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening. Wanneer gecorrigeerd wordt voor verschillen in leeftijd en comorbiditeit tussen beide groepen, dan is er wel een significant verschil ( $p=.033$ ). Dit impliceert dat wanneer rekening wordt gehouden met het verschil tussen beide groepen in leeftijd en het aantal comorbide aandoeningen, mensen met een zeldzame aandoening wel degelijk een grotere achteruitgang van hun gezondheidstoestand ervaren dan mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen.

#### 4.2.2 Ervaren problemen op verschillende levensdomeinen

Een chronische aandoening kan allerlei andere problemen met zich meebrengen. In deze paragraaf worden wederom mensen met een zeldzame en met een meer prevalentie aandoening met elkaar vergeleken. Ook zijn hierover gegevens uit 1988 bekend van circa 13.000 mensen die ingeschreven zijn bij huisartsenpraktijken. In tabel 4.5 staan de resultaten vermeld van de ervaren problemen ten aanzien van (a) de maatschappelijke situatie, zoals de financiële situatie, wonen en werk, (b) de privé situatie voor wat betreft de partnerrelatie, de relatie met eigen kind(-eren) en seksualiteit en (c) de sociale situatie, zoals de relatie met anderen (vrienden en familie) en de vrijetijdsbesteding. Deze vragen zijn afgenomen in oktober 1998.

Tabel 4.5 Ervaren problemen van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening in verschillende levensdomeinen (BIOPRO); oktober 1998

Problemen met situatie:	N zeldzaam	N prevalent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd		% mensen huisartsen praktijk '88
			% zeldzaam	% prevalent	% zeldzaam	% prevalent	
<b>Maatschappelijk</b>							
Financiën	181	1.961	*11,6	7,2	11,6	7,1	8,0
Wonen	180	1.947	*11,7	6,9	*11,7	7,0	6,0
Werk	136	1.483	9,6	9,5	9,2	8,5	8,0
<b>Privé</b>							
Partner	154	1.681	12,3	8,9	11,9	8,5	4,0
Kinderen	132	1.614	10,6	7,8	11,3	7,9	4,0
Seksualiteit	149	1.620	*23,5	16,9	23,0	16,5	3,0
<b>Sociaal</b>							
Vrienden of familie	174	1.910	13,2	10,3	13,0	10,0	6,0
Vrije tijdsbesteding	177	1.920	7,3	6,8	7,3	6,7	3,0

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening.

Ongeveer één op de 10 mensen met een zeldzame aandoening ervaart problemen op het maatschappelijk vlak. Wanneer men, middels een open antwoordcategorie bij de vragenlijst, dieper ingaat op de gerapporteerde financiële knelpunten, dan blijkt dat dit bij sommigen van doen heeft met het niet vergoed krijgen van bepaalde zorg of voorzieningen door de verzekering, waardoor men zelf op kosten wordt gejaagd. Men zou graag alternatieve geneesmiddelen vergoed willen krijgen. Anderen geven aan dingen te moeten laten door de vele (onvergoede) kosten die de ziekte met zich meebrengt. Een persoon moest door verlies van werk het huis verkopen.

In de privé-situatie geeft ruim één op de tien aan problemen met de partner of kinderen te hebben. Verder blijkt in de privé-sfeer dat bijna één op de vier mensen met zeldzame aandoeningen problemen heeft op seksueel gebied. Wanneer men dieper op de problemen ingaat (open vraag), dan blijkt dat deze te maken hebben met een verondersteld gebrek aan seksuele aantrekkingskracht, vermoeidheid en futloosheid en

dat de algehele lichamelijke toestand dermate slecht is dat seks niet meer mogelijk is. Ook wordt een verminderd libido met pijnklachten en met het niet kunnen ontspannen in verband gebracht. Sommigen geven aan over het algemeen geen behoefte aan of zin meer te hebben in seks. Wanneer gevraagd wordt of men met iemand over deze problemen gesproken heeft antwoordt 41% bevestigend (n=29). Ook komen problemen met de partner of kinderen voor, namelijk bij ruim één op de tien. Op sociaal gebied geeft respectievelijk 13% en 7% problemen aan met de naaste omgeving en met de vrijetijdsbesteding.

Mensen die ingeschreven staan bij huisartsenpraktijken blijken voornamelijk in de privé sfeer en in de sociale situatie minder problemen te ervaren dan mensen met (meer prevalentie) chronische aandoeningen. Echter, bij mensen met een zeldzame aandoening komen sommige problemen nog meer voor. Wanneer de situatie van mensen met zeldzame aandoeningen vergeleken wordt met die van mensen met meer prevalentie aandoeningen dan blijkt dat de onderzoeksgroep op drie aspecten meer problemen heeft. Het betreft problemen op het gebied van financiën ( $p=.032$ ), wonen of huisvesting ( $p=.020$ ) en seksuele problemen ( $p=.041$ ; zie ook bijlage 2). Problemen met wonen of huisvesting komen, ook na correctie voor het verschil in leeftijd en comorbiditeit, vaker voor bij mensen met een zeldzame aandoening ( $p=.031$ ). Na correctie voor leeftijd en comorbiditeit is het verschil tussen beide groepen in financiële en seksuele problemen echter niet significant. Dit betekent dat niet kan worden uitgesloten dat de gevonden verschillen ten dele te maken hebben met het verschil in leeftijd en comorbiditeit tussen de onderzoeksgroep en de referentiegroep. Wat de problemen op het seksuele vlak aangaat, is het verschil tussen het percentage mensen met een zeldzame aandoening en mensen ingeschreven bij huisartsenpraktijken die deze problemen rapporteren echter wel heel groot, te weten 20%.

#### **4.2.3 Psychische gezondheid**

Naast een inventarisatie van de persoonlijke ideeën van mensen met een zeldzame aandoening over hun ziekte is ook gekeken of mensen met een zeldzame aandoening zich de laatste tijd somber, angstig of gespannen hebben gevoeld of dat ze zich zorgen hebben gemaakt over hun gezondheid. Het PPCZ kreeg in april 1998 deze vragen voorgelegd. Wederom is daarbij een vergelijking gemaakt met mensen met een meer prevalentie aandoening. Tabel 4.6 laat zien dat 45% van de mensen met een zeldzame aandoening aangeeft zich somber, angstig of gespannen te hebben gevoeld. Daarnaast geeft ruim de helft (58%) aan zich zorgen te maken over de gezondheid.

Deze percentages zijn significant hoger (respectievelijk ruim 7% en bijna 12%) dan voor de groep mensen met meer prevalentie aandoeningen. Na correctie voor het verschil in leeftijd en comorbiditeit, is het verschil tussen beide groepen op somberheid, angst of spanning niet meer significant, al veranderen de gevonden percentages door deze correctie nauwelijks.

Tabel 4.6 Percentage van mensen met een zeldzame of een meer prevalentie aandoening dat aangeeft zich de laatste tijd somber, angstig of gespannen te hebben gevoeld en zich zorgen te hebben gemaakt over de gezondheid; april 1998

Laatste tijd:	N zeld- zaam	N prevalent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd	
			% zeld- zaam	% pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent
Somber, angstig, gespannen	182	1.974	*44,5	37,1	44,6	37,0
Zorgen over gezondheid	185	1.971	*57,8	46,2	*57,9	46,4

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening.

### 4.3 Zorggebruik en zorgbehoefte

In deze paragraaf wordt het zorggebruik van mensen met zeldzame aandoeningen tegen dat van mensen met meer prevalentie aandoeningen afgezet. Vanwege de chronische, zeldzame aard van de aandoening en de daarmee samenhangende beperkingen, wordt er vermoedelijk een groot beroep op de gezondheidszorg gedaan. Naast de contacten met professionele reguliere zorgverleners komen ook de contacten met alternatieve behandelaars, patiëntenorganisaties en lotgenoten aan bod. Ook wordt het gebruik van hulpmiddelen in kaart gebracht. Bij een aantal beroepsgroepen wordt tevens de behoefte aan zorg beschreven. De vragen werden in april 1998 afgenomen en hebben betrekking op het zorggebruik in het daaraan voorafgaande kalenderjaar, dus 1997. De gegevens van de algemene bevolking vanaf 15 jaar dat in 1997 zorg heeft gebruikt, zijn afgezet tegen het zorggebruik van mensen met zeldzame (en meer prevalentie) aandoeningen. Deze gegevens zijn afkomstig van het CBS (niet gepubliceerd).

#### 4.3.1 Huisartsenzorg

Het gebruik van huisartsenzorg en de behoefte aan zorg van de huisarts worden in tabel 4.7 beschreven. Ruim 90% van de mensen met een zeldzame aandoening heeft in 1997 contact gehad met de huisarts. Deze mensen hadden gemiddeld bijna vijf keer contact met hun huisarts in dat jaar. Ruim 20% heeft aangegeven dat men behoefte heeft aan meer of andere zorg van de huisarts (zie ook bijlage 2).

Vergeleken met de algemene bevolking, hebben mensen met zeldzame aandoeningen, maar ook mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen relatief meer contact met de huisarts (circa 15% verschil). Het gebruik van huisartsenzorg door mensen met een zeldzame aandoening verschilt niet van dat van mensen met een meer prevalentie aandoening. Beide groepen maken nagenoeg evenveel gebruik van huisartsenzorg. De behoefte aan meer of andere zorg van de huisarts verschilt echter wel tussen beide groepen ( $p=.047$ ). Relatief meer mensen met zeldzame aandoeningen hebben behoefte aan meer of andere zorg van de huisarts dan mensen met meer prevalentie aandoeningen. Wanneer rekening wordt gehouden met het verschil in samenstelling tussen beide groepen op leeftijd en comorbiditeit, dan is het verschil niet meer significant. Niettemin blijkt ook na correctie dat circa één op de vijf mensen met een zeldzame aandoening meer of andere zorg van de huisarts zou willen. Paragraaf 4.4.1, waarin de ervaren kwaliteit van de huisartsenzorg wordt beschreven, geeft een aantal aanwijzingen voor de gewenste veranderingen in de huisartsenzorg. Die liggen op het terrein van de kennis van de huisarts (over de aandoening, alternatieve behandelwijzen, voeding) en op het gebied van begeleiding en begeleiding.



Tabel 4.7 Gebruik van en behoefte aan huisartsenzorg van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; april 1998

	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd		natio- naal <sup>1</sup>
			zeld- zaam	pre- valent	zeld- zaam	pre- valent	
<b>Zorggebruik</b>							
contact met huisarts (%)	199	2.220	92,5	93,5	92,5	93,6	77,0 <sup>2</sup>
aantal contacten; gem (Sd)			4,89 (4,93)	4,95 (5,70)	4,99	5,00	
<b>Zorgbehoefte</b>							
meer/andere zorg (%)	183	2.085	*20,8	15,2	20,8	15,3	

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en prevalentie aandoening.<sup>1</sup> Bron: CBS.

<sup>2</sup>Visites en consulten, exclusief telefonische contacten

#### 4.3.2 Medisch-specialistische zorg

Het gebruik van medisch-specialistische zorg en de behoefte aan meer of andere zorg van specialisten worden in tabel 4.8 beschreven. Ruim 80% van de mensen met een zeldzame aandoening heeft in 1997 contact gehad met een specialist. In dat jaar was hun gemiddeld aantal contacten bijna 5 keer. Mensen met zeldzame aandoeningen hebben het meest contact met internisten, neurologen en oogartsen. Ruim 13% van de mensen met een zeldzame aandoening heeft aangegeven behoefte te hebben aan meer of andere zorg van specialisten.

Mensen met een zeldzame aandoening hebben twee keer zo vaak contact gehad met een specialist dan mensen uit de algemene bevolking. Het gebruik van medisch-specialistische zorg door mensen met een zeldzame aandoening verschilt eveneens van dat van mensen met een meer prevalentie aandoening (zie ook bijlage 2). Mensen met een zeldzame aandoening hebben gemiddeld meer ( $p=.042$ ) en vaker ( $p<.001$ ) contact met een specialist dan mensen uit de referentiegroep. Ook zijn er verschillen in specialismen waar beide groepen gebruik van maken. Mensen met zeldzame aandoeningen hebben relatief wat vaker contact met internisten, neurologen, gastro-enterologen en minder met cardiologen en orthopeden dan de referentiegroep. Beide groepen verschillen niet significant van elkaar, wat hun behoefte aan meer of andere specialistische zorg betreft.

Tabel 4.8 Gebruik van en behoefte aan medisch-specialistische zorg van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; april 1998

	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd		natio- naal <sup>1</sup>
			zeld- zaam	pre- valent	zeld- zaam	pre- valent	
<b>Zorggebruik</b>							
contact met specialist (%)	200	2.222	*82,0	75,6	*82,0	75,7	39,0
aantal contacten; gem (Sd)	184	2.084	*4,7(5,8)	3,2(5,4)	*4,8	3,3	
<b>Specialisme</b>							
allergoloog (%)	205	2.302	0,5	0,7	0,5	0,7	
cardioloog	205	2.302	*7,3	15,6	7,3	15,8	
chirurg	205	2.302	10,2	11,4	10,3	11,6	
dermatoloog	205	2.302	8,8	6,4	8,8	6,4	
gastro-enteroloog	205	2.302	*4,9	1,3	*4,9	1,3	
internist	205	2.302	*31,2	21,6	*31,4	22,0	
KNO-arts	205	2.302	7,8	6,8	7,8	6,9	
longarts	205	2.302	9,3	11,4	9,3	11,6	
neuroloog	205	2.302	*21,5	9,0	*21,6	9,2	
oogarts	205	2.302	17,1	19,2	17,1	19,5	
orthopeed	205	2.302	*4,4	8,7	*4,4	8,8	
reumatoloog	205	2.302	9,3	6,8	9,3	6,9	
revalidatie-arts	205	2.302	4,9	2,8	4,9	2,9	
uroloog	205	2.302	6,3	4,4	*6,4	4,5	
andere specialist	205	2.302	*14,6	10,0	14,7	10,1	
<b>Zorgbehoefte</b>							
meer/andere zorg (%)	194	2.106	13,4	11,9	13,4	11,9	

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en prevalentie aandoening; <sup>1</sup> Bron: CBS.

#### 4.3.3 Opname in ziekenhuis of kliniek

In tabel 4.9 staan de resultaten met betrekking tot de opname in een ziekenhuis of kliniek vermeld. Ruim een kwart van de mensen met een zeldzame aandoening werd in 1997 opgenomen. Ruim vier keer zoveel mensen met een zeldzame aandoening werden in 1997 opgenomen dan mensen uit de algemene bevolking. Bovendien werd een significant groter deel van de mensen met zeldzame aandoeningen opgenomen dan van de mensen met een meer prevalentie chronische aandoening. In deze laatste groep ging het om één op de vijf personen.

Tabel 4.9 Ziekenhuisopname van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; april 1998

	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd		natio- naal <sup>1</sup>
			zeld- zaam	pre- valent	zeld- zaam	pre- valent	
Aantal mensen (%)	199	2.169	*26,6	19,7	*26,8	20,0	6,0 <sup>2</sup>

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en prevalentie aandoening. <sup>1</sup> Bron: CBS. <sup>2</sup> Exclusief dagopname.

#### 4.3.4 Paramedische zorg

Het gebruik van en de behoefte aan paramedische zorg worden in tabel 4.10 vermeld. Bijna 43% van mensen met zeldzame aandoeningen maakte in 1997 gebruik van paramedische zorg. Eenderde maakte gebruik van fysiotherapie en bijna 10% van andere

paramedische zorg. Ruim 8% geeft aan behoefte te hebben aan meer of andere paramedische zorg.

Ruim twee keer zoveel mensen met een zeldzame aandoening maakt gebruik van fysiotherapie dan mensen uit de algemene bevolking. Het gebruik van paramedische zorg door mensen met een zeldzame aandoening verschilt evenwel niet van dat van mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen. Dit geldt ook voor de behoefte aan meer of andere paramedische zorg.

Tabel 4.10 Gebruik van en behoefte aan paramedische zorg van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; april 1998

Contact met:			Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd		natio- naal <sup>1</sup>
	zeld- zaam	pre- valent	zeld- zaam	pre- valent	zeld- zaam	pre- valent	
<b>Zorggebruik</b>							
contact met paramedici (%)	206	2.303	42,7	40,1	42,9	40,2	
<b>Beroepsgroep</b>							
fysiotherapeut; N (%)	206	2.302	33,5	27,8	33,7	27,9	15,0
oefentherapeut	205	2.293	0,5	2,6	0,5	2,6	
ergotherapeut	204	2.295	1,5	1,3	1,5	1,2	
orthoptist	206	2.298	0,5	0,7	0,5	0,6	
podoloog	205	2.295	2,4	4,4	2,4	4,4	
logopedist	206	2.294	1,0	0,8	1,0	7,5	
diëtist	203	2.290	7,4	7,8	7,4	7,7	
mondhygiënist	206	2.298	2,4	4,1	2,4	4,1	
<b>Zorgbehoefte</b>							
meer/andere zorg (%)	157	1.757	8,3	6,8	8,3	6,8	

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en prevalentie aandoening. <sup>1</sup> Bron: CBS.

#### 4.3.5 Thuiszorg

In tabel 4.11 staan de resultaten van het gebruik van thuiszorg vermeld. Ruim een op de vijf mensen met een zeldzame aandoening maakte in 1997 gebruik van thuiszorg. Van huishoudelijke hulp werd het meest gebruik gemaakt (17%). Bijna 3% kreeg hulp bij de persoonlijke verzorging en nog eens 3% werd thuis verpleegd. Na correctie voor het verschil in leeftijd en comorbiditeit, blijkt het gebruik van thuiszorg onder mensen met een zeldzame aandoening groter dan onder mensen met een meer prevalentie chronische aandoening. Dit geldt met name voor huishoudelijke hulp. Overigens maakten bijna zes keer zoveel mensen met zeldzame aandoeningen gebruik van thuiszorg dan mensen uit de algemene bevolking.

Twaalf procent van de mensen met een zeldzame aandoening geeft aan behoefte te hebben aan (meer) hulp in de huishouding. Dit percentage is twee keer zo hoog als in de groep met een meer prevalentie aandoening ( $p < .0001$ ).

Tabel 4.11 Gebruik van en behoefte aan thuiszorg van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; april 1998

	Ongecorrigeerd	Gecorrigeerd	

	N zeld- zaam	N pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent	natio- naal <sup>1</sup>
<b>Zorggebruik</b>	<b>206</b>	<b>2.303</b>	<b>22,8</b>	<b>20,6</b>	<b>*23,4</b>	<b>19,9</b>	<b>4,0</b>
huishoudelijke hulp	206	2.303	17,0	13,5	*17,1	13,7	3,0 <sup>2</sup>
persoonlijke verzorging	206	2.303	2,9	2,2	2,9	2,2	1,0
verpleging	206	2.303	2,9	1,7	2,9	1,7	-
<b>Zorgbehoefte</b>	<b>206</b>	<b>2.303</b>	<b>17,5</b>	<b>15,1</b>	<b>*17,1</b>	<b>14,3</b>	<b>-</b>
huishoudelijke hulp	206	2.303	*12,1	5,8	*12,2	5,9	-
persoonlijke verzorging	206	2.303	0,5	0,3	0,5	0,3	-
verpleging	206	2.303	0,0	0,1	0,0	0,1	-

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en prevalentie aandoening.<sup>1</sup> Bron: CBS.  
<sup>2</sup>gezinsverzorging

#### 4.3.6 Hulpmiddelengebruik

In tabel 4.12 wordt het gebruik van hulpmiddelen uiteengezet. Bijna de helft van de mensen met een zeldzame aandoening heeft tenminste één hulpmiddel, hetgeen gelijk is aan het gebruik van hulpmiddelen in de groep mensen met een meer prevalentie chronische aandoening. Het betreft meestal een visueel hulpmiddel, zoals een bril of een vergrootglas (bij ruim een kwart van de mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening). Wanneer de visuele hulpmiddelen buiten beschouwing worden gelaten, komen rolstoelen en woningaanpassingen bij mensen met een zeldzame aandoening het meest voor. Ruim een op de tien mensen met een zeldzame aandoening heeft een rolstoel en/of een woningaanpassing, hetgeen significant hoger is dan onder de mensen met meer prevalentie aandoeningen. Vooral rolstoelen komen veel vaker voor bij mensen met een zeldzame aandoening. Ook hebben zij vaker aangepast meubilair. Na correctie voor het verschil in leeftijd en comorbiditeit tussen beide groepen, komen hulpmiddelen voor persoonlijke verzorging, incontinentiemateriaal en loophulpmiddelen eveneens vaker voor bij mensen met een zeldzame aandoening. Ze hebben echter minder vaak een hulpmiddel voor het toedienen van geneesmiddelen dan mensen met een meer prevalentie chronische aandoening.

Tabel 4.12 Hulpmiddelengebruik van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; april 1998

	zeldzaam	prevalent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd	
			zeldzaam	prevalent	zeldzaam	prevalent
<b>Hulpmiddelengebruik</b>						
≥ 1 hulpmiddel	206	2.303	47,1	44,3	47,3	44,8
<b>Type hulpmiddel (%)</b>						
persoonlijke verzorging	206	2.303	5,8	4,0	*5,9	3,9
huishoudelijke	206	2.303	1,9	2,2	2,0	2,2
incontinentie materiaal	206	2.303	5,8	4,2	*5,9	4,2
prothesen/orthesen	206	2.303	2,9	2,2	2,9	2,2
loophulpmiddelen	206	2.303	9,2	6,5	*9,3	6,6
aangepaste schoenen	206	2.303	4,4	4,5	4,4	4,5
elastische kousen	206	2.303	4,4	5,1	4,4	5,1
rolstoel	206	2.303	*11,7	2,4	*11,7	2,4
aanpassingen auto	206	2.303	3,9	2,2	3,9	2,2
aangepast meubilair	206	2.303	*7,8	3,2	*7,8	3,2
woningaanpassingen	206	2.303	*11,2	6,1	*11,2	6,1
gehoorapparaat	206	2.303	3,9	4,4	3,9	4,5
visuele hulpmiddelen	206	2.301	28,6	26,9	28,8	27,2
geneesmiddel toediening	206	2.303	*2,9	6,6	*2,9	6,7
alarmsysteem	206	2.303	1,9	2,1	2,0	2,1
anders	206	2.303	*8,7	5,1	8,8	5,2

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en prevalentie aandoening.

#### 4.3.7 Geestelijke gezondheidszorg

Zoals uit de paragrafen 4.1 en 4.2 naar voren kwam, ervaren mensen met een zeldzame aandoening periodes waarin het moeilijk is om met de ziekte om te gaan. Hiertoe is het van belang om het gebruik van geestelijke gezondheidszorg (GGZ) en het algemeen maatschappelijk werk (AMW) onder mensen met een zeldzame aandoening na te gaan.

Uit tabel 4.13 blijkt dat bijna één op de tien mensen met een zeldzame aandoening in 1997 contact heeft gehad met de GGZ, inclusief het AMW. Meestal gaat het om contact met een vrijgevestigd psycholoog, een andere psychosociaal hulpverlener of het AMW. Het contact met de GGZ (incl. AMW) is onder mensen met een zeldzame aandoening ruim twee maal zo hoog dan onder de algemene bevolking. Ook hebben mensen met een zeldzame aandoening meer contact met de GGZ dan mensen met meer prevalentie aandoeningen ( $p=.035$ ).

Bijna een kwart van de mensen met een zeldzame aandoening geeft aan behoefte te hebben aan meer emotionele ondersteuning. Circa zes procent wil (meer) contact met een gespecialiseerd hulpverlener op dit gebied. Zowel de behoefte aan emotionele ondersteuning in het algemeen ( $p=.029$ ) als aan contact met een psychosociaal hulpverlener ( $p=.004$ ) is groter onder mensen met een zeldzame aandoening dan onder mensen met een meer prevalentie chronische aandoening.

Tabel 4.13 Gebruik van en behoefte aan GGZ (inclusief AMW) van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; april 1998

	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd		natio- naal <sup>1</sup>
			zeld- zaam	pre- valent	zeld- zaam	pre- valent	
<b>Zorggebruik</b>							
contact met GGZ (%)	206	2.303	*9,2	5,6	9,3	5,7	4,0
<b>Beroepsgroep</b>							
RIAGG	206	2.291	0,5	1,6	0,5	1,6	2,0
algemeen maatschappelijk werk	206	2.296	2,4	1,4	2,4	1,4	1,0
vrijgevestigd psycholoog	206	2.294	3,4	2,2	3,4	2,2	-
polikliniek psychiatrie	206	2.297	0,5	0,6	0,5	6,2	-
andere psychosociale hulp	206	2.303	*2,4	0,7	2,4	0,7	2,0
<b>Zorgbehoefte</b>							
psychosociaal hulpverlener (%)	168	1.668	*6,5	2,6	*6,3	2,5	-
emotionele ondersteuning (%)	184	1.871	*23,4	16,9	23,1	16,4	-

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en prevalentie aandoening.<sup>1</sup>Bron: CBS.

#### 4.3.8 Alternatieve behandelwijzen

Niet voor elke zeldzame aandoening is momenteel een behandeling of geneesmiddel beschikbaar. Dit zou een reden kunnen zijn dat mensen met een zeldzame aandoening soms een beroep doen op alternatieve behandelwijzen. Ook om andere redenen verkiezen mensen soms het alternatieve circuit, naast of boven de reguliere gezondheidszorg. In tabel 4.14 staat het gebruik van en de behoefte aan alternatieve behandelwijzen vermeld. Circa één op de vijf mensen van de onderzoeksgroep had in 1997 contact met alternatief behandelaars. Ruim 7% heeft contact met een homeopaat (niet de eigen huisarts) gehad en ruim 5% met een paranormaal behandelaar.

Mensen met een zeldzame aandoening maken drie keer zoveel gebruik van alternatieve behandelwijzen dan mensen uit de algemene bevolking. Daarnaast blijken mensen met een zeldzame aandoening ook meer gebruik te maken van alternatieve behandelwijzen (8% meer) dan mensen met meer prevalentie aandoeningen ( $p=.002$ ; zie bijlage 2). Meer specifiek, maken ze meer gebruik van homeopathie ( $p=.003$ ), natuurgeneeswijzen ( $p=.001$ ) en paranormale behandelingen ( $p=.050$ ).

Bijna één op de tien mensen met een zeldzame aandoening ervaart een behoefte aan meer of andere alternatieve zorg. Ook dit percentage ligt hoger dan onder mensen met een meer prevalentie chronische aandoening ( $p<.015$ ). Na correctie voor het verschil in leeftijd en comorbiditeit, is dit verschil overigens niet significant. Dit betekent dat het verschil in de behoefte aan alternatieve zorg deels te maken kan hebben met het leeftijdsverschil of het verschil in comorbiditeit tussen beide groepen, al veranderen de gevonden percentages nauwelijks.

Tabel 4.14 Gebruik van en behoefte aan alternatieve behandelwijzen van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; april 1998

	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd		% natio- naal <sup>1</sup>
			% zeld- zaam	% pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent	
<b>Zorggebruik</b>							
alternatieve behandeling	206	2.303	*20,9	13,2	*21,0	13,3	7,0
<b>Beroepsgroep</b>							
acupuncturist	206	2.294	3,9	2,2	3,9	2,2	1,0
antroposofisch arts	205	2.298	0,0	0,3	0,0	0,3	-
homeopaat	206	2.298	*7,3	3,2	*7,3	3,2	2,0
manueel therapeut	204	2.294	3,4	5,1	3,4	5,0	3,0
natuurgeneeskundige	205	2.298	*4,4	1,3	*4,4	1,3	1,0
paranormaal behandelaar	206	2.297	*5,3	2,9	5,4	2,9	1,0
andere alternatief behandelaar	206	2.295	3,9	1,9	3,9	1,9	2,0
<b>Zorgbehoefte</b>							
alternatieve zorg	177	1.773	*9,6	5,2	9,4	5,1	-

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en prevalentie aandoening.<sup>1</sup> Bron: CBS.

#### 4.3.9 Patiëntenorganisaties en lotgenotencontact

Mensen met chronische aandoeningen kunnen veel steun hebben aan lotgenotencontact, omdat ze met mensen kunnen praten die vaak tegen dezelfde problemen aanlopen. Uit tabel 4.15 blijkt dat bijna 30% van de mensen met een zeldzame aandoening contact heeft gehad met lotgenoten. Ook blijkt dat ruim een kwart behoefte heeft aan meer contact met lotgenoten. Sommige mensen worden lid van patiëntenorganisaties om bijvoorbeeld op de hoogte te blijven van ontwikkelingen op het gebied van hun aandoening, maar ook voor steun en belangenbehartiging. Meer dan één op de vijf mensen met een zeldzame aandoening heeft in 1997 contact gehad met een patiëntenorganisatie en bijna 38% was in dat jaar lid van een patiëntenorganisatie. De voornaamste redenen die men opgeeft voor het contact met een patiëntenorganisatie, is ten eerste het verkrijgen van informatie en daarna het uitwisselen van ervaringen met lotgenoten of met iemand van de patiëntenorganisatie zelf.

Verschillen tussen mensen met zeldzame en meer prevalentie aandoeningen zijn onder andere te zien in het percentage dat contact met lotgenoten heeft, maar ook in de behoefte daaraan. Mensen met zeldzame aandoeningen hebben meer contact met lotgenoten dan de referentiegroep ( $p=.019$ ) en ze hebben daar ook meer behoefte aan ( $p<.0001$ ). Ook verschillen de onderzoeks- en referentiegroep wat het lidmaatschap en contact met een patiëntenorganisatie betreft. Aanzienlijk meer mensen met een zeldzame aandoening hebben contact met of zijn lid van een patiëntenorganisatie dan mensen uit de referentiegroep ( $p<.0001$ ). Ook is er een verschil in redenen waarom men contact heeft met een patiëntenorganisatie. Mensen met een zeldzame aandoening noemen vaker het verkrijgen van informatie en het uitwisselen van ervaringen als redenen voor contact ( $p<.0001$ ).

Tabel 4.15 Contacten met lotgenoten en patiëntenorganisaties van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; april 1998

	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd	
			% zeld- zaam	% pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent
<b>Lotgenoten</b>						
contact afgelopen jaar	196	2.089	*29,1	21,8	29,0	21,6
behoefte aan contact	193	2.069	*27,5	12,9	*27,2	12,7
<b>Patiëntenorganisatie</b>						
lid	199	2.120	*37,7	13,8	*37,7	13,7
contact afgelopen jaar	199	2.169	*20,6	7,2	*20,6	7,1
<b>Reden contact patiënteng.</b>						
uitwisselen ervaringen	205	2.301	*6,3	1,6	*6,4	1,6
informatie	205	2.301	*16,1	3,7	*16,2	3,7
begeleiding en opvang	205	2.301	0,0	0,4	0,0	0,4
anders	205	2.301	3,9	2,0	3,9	2,1

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en prevalentie aandoening.

## 4.4 Ervaren kwaliteit van zorg

Mensen met chronische aandoeningen komen geregeld in aanraking met de gezondheidszorg. Voor mensen met zeldzame aandoeningen kunnen problemen als het niet beschikbaar zijn van behandelingen of geneesmiddelen van invloed zijn op de ervaren kwaliteit van zorg. In deze paragraaf staat de kwaliteit en continuïteit van zorg verleend door de huisarts, de medisch specialist en paramedici, waaronder de fysiotherapeut, centraal. Ook komen ervaringen met andere gezondheidszorginstellingen en zorgverleners in het algemeen aan bod.

### 4.4.1 Huisartsenzorg

#### *Ervaren kwaliteit van zorg van de huisarts*

In tabel 4.16 staan de ervaringen met de huisarts vermeld. Daarbij worden aspecten onderscheiden die met de structuur en organisatie van de zorg en met het zorgproces te maken hebben.

Een aantal structuuraspecten wordt door mensen met een zeldzame aandoening positief gewaardeerd. Bijna alle mensen met zeldzame aandoeningen zeggen dat de huisarts zijn afspraken stipt nakomt (97%) en dat, indien noodzakelijk, men binnen 24 uur terecht kan (94%). Een aantal andere aspecten van kwalitatief goede zorg wordt echter door weinig mensen ervaren. Zo geeft maar eenderde van de onderzoeksgroep aan dat de huisarts afspraken met hen heeft gemaakt over wat zij kunnen doen in geval van nood. Dit aspect wordt overigens ook door mensen met een meer prevalentie aandoening het minst gewaardeerd. Wel zijn er verschillen op andere structuuraspecten tussen mensen met een zeldzame aandoening en mensen met meer prevalentie aandoeningen. Een groter deel van de mensen met een zeldzame aandoening (40%) vindt de huisartsenpraktijk niet goed toegankelijk ( $p=.010$ ); eenderde vindt de praktijkruimte bovendien gehorig ( $p=.018$ ). Ook hebben mensen met een zeldzame aandoening minder de ervaring dat zij bij de huisarts snel aan de beurt zijn ( $p=.002$ ); 40% geeft aan vaak langer dan een kwartier in de wachtruimte te moeten wachten, terwijl van de mensen met een meer prevalentie aandoening minder dan 30% deze ervaring heeft. Dit verschil blijft ook na correctie voor het verschil in leeftijd en comorbiditeit tussen beide groepen bestaan.

De procesaspecten worden door de meeste mensen met zeldzame aandoeningen positief



gewaardeerd. Vrijwel iedereen voelt zich bijvoorbeeld serieus genomen door de huisarts. Het grootste knelpunt doet zich volgens mensen met een zeldzame aandoening voor op het gebied van de specifieke deskundigheid van de huisarts. Ruim tweederde van de mensen met een zeldzame aandoening geeft aan dat de huisarts geen specifieke kennis heeft over hun aandoening, hetgeen beduidend hoger is dan onder mensen met een meer prevalentie chronische aandoening ( $p < .0001$ ). Daarnaast geven patiënten met een zeldzame aandoening vaker dan de referentiegroep aan, dat de huisarts zich niet goed kan verplaatsen in de leefwereld van een chronisch patiënt ( $p = .033$ ). Bijna één op de vijf mensen met een zeldzame aandoening rapporteert dit knelpunt.

Uit aanvullingen van patiënten in de vragenlijst blijkt dat mensen met zeldzame aandoeningen soms specifieke problemen met de huisarts ervaren. Ze geven bijvoorbeeld aan dat de huisarts niet in hun aandoening geïnteresseerd lijkt en dat de huisarts niet met voorstellen komt om iets aan hun lichamelijke klachten te doen. Gebrek aan deskundigheid blijkt volgens patiënten uit het niet bekend zijn of het zich geen raad weten met de aandoening. Ook de onbekendheid met alternatieve behandelwijzen of aangepaste voeding wordt door sommigen als een knelpunt ervaren. Sommige mensen hebben het gevoel dat er niet voor begeleiding wordt gezorgd, of dat de huisarts te lang wacht met het verwijzen naar een specialist. In verband met lichamelijke klachten wordt aangegeven dat de huisarts alleen naar de klachten kijkt die men op dat moment presenteert en deze niet in een breder perspectief plaatst of met het verleden in verband brengt.

Tabel 4.16 Ervaringen met de huisarts van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; oktober 1998

	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd	
			% zeld- zaam	% pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent
<b>Structuur</b>						
afspraken stipt nakomen	143	1.662	96,5	94,3	96,5	94,3
< 15 minuten wachten	142	1.650	*59,2	71,5	*59,2	71,4
telefonisch goed bereikbaar	147	1.699	83,0	87,3	82,8	87,5
na verwijzing, snel terecht	135	1.537	75,6	77,9	75,6	78,2
afstemming andere zorgverleners	109	1.225	86,2	83,3	86,1	83,5
afspraken gemaakt bij noodgeval	134	1.475	35,1	35,7	35,1	36,0
praktijkruimte goed toegankelijk	131	1.527	*60,3	71,0	*60,4	71,1
praktijkruimte geluiddicht	143	1.656	*65,0	74,2	64,9	74,5
binnen 24 uur terecht kunnen	140	1.637	94,3	94,6	94,2	94,6
duidelijkheid over organisatie	147	1.624	87,8	87,4	87,7	87,6
<b>Proces</b>						
werkt doelmatig	134	1.676	92,5	94,5	92,5	94,5
laat meebeslissen over behandeling	142	1.642	90,8	90,7	90,9	90,7
neemt mij altijd serieus	146	1.702	94,5	93,9	94,5	93,9
geeft uitleg geneesmiddelen	143	1.688	92,3	88,7	92,3	88,8
volledige vergoeding geneesmidd.	142	1.691	88,7	86,4	88,6	86,4
inzage dossier	122	1.348	86,1	85,3	86,1	85,3
verplaatsen in leefwereld	139	1.542	*81,3	87,6	81,3	87,6
specifieke deskundigheid	130	1.429	*30,8	53,9	*30,6	54,2
voldoende tijd nemen	141	1.670	87,9	89,9	88,0	89,8
bereid over problemen praten	145	1.623	91,0	93,1	91,0	93,1

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening.

#### *Ervaren continuïteit van zorg van de huisarts*

Het onderwerp continuïteit van zorg kan voor mensen met een zeldzame aandoening zeer van belang zijn, omdat hun aandoening vaak complexe en multidisciplinaire zorg behoeft. Dit onderwerp is in oktober 2000 gemeten met de VCC (Casparie et al., 1998). In tabel 4.17 staan de resultaten van de ervaren continuïteit van zorg door de huisarts vermeld. Mensen met een zeldzame aandoening waarderen de continuïteit van de huisartsenzorg over het algemeen positief, maar het aspect 'informatieoverdracht door de huisarts aan de vervanger' (zie 'vervanging'), wordt door minder mensen met een zeldzame aandoening gewaardeerd. In de tabel is te zien dat eenderde aangeeft dat de vervanger niet op de hoogte is van de situatie van de patiënt (zie ook bijlage 2).

Vergelijking van de onderzoeksgroep en de referentiegroep laat zien dat minder mensen met zeldzame aandoeningen van mening zijn dat de afstemming en vervanging goed verloopt. Voor drie aspecten zijn de verschillen niet erg groot, maar wel significant: Het aansluiten van de zorg van de huisarts bij de specialist ( $p=.048$ ), de samenwerking van de huisarts met andere zorgverleners ( $p=.005$ ) en de aanwezigheid van een vervanger bij afwezigheid van de huisarts ( $p=.022$ ). Verder blijkt dat mensen met zeldzame aandoeningen veel minder vaak het idee hebben dat de vervanger van de huisarts voldoende op de hoogte is van hun situatie ( $p<.0001$ ). Door correctie voor het leeftijdsverschil en het verschil in comorbiditeit, wijzigen de gevonden percentages iets en is het verschil tussen de onderzoeksgroep en de referentiegroep niet altijd meer significant. Dit betekent dat de gevonden verschillen tussen de onderzoeksgroep en de referentiegroep ten dele verklaard worden door het verschil in leeftijd en comorbiditeit tussen beide groepen. Echter, op bepaalde aspecten -met name ten aanzien van de informatie die de vervanger over de situatie van de patiënt heeft- blijft er een substantieel verschil tussen de percentages gevonden in de onderzoeksgroep en de referentiegroep

bestaan.

Tabel 4.17 Continuïteit van zorg door de huisarts beoordeeld door mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; oktober 2000

Huisarts	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd	
			% zeld- zaam	% pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent
<b>Afstemming</b>						
aansluiting zorg bij specialist	92	883	*85,9	92,0	86,5	91,6
samenwerking andere zorgverleners	68	709	*83,8	93,2	*84,3	93,1
strijdige adviezen huisarts-zorgverlener	65	602	7,7	9,5	7,7	9,5
<b>Vervanging</b>						
bij afwezigheid huisarts geregeld	101	1.117	*91,1	96,0	*91,0	95,9
heeft voldoende info situatie patiënt	68	799	*64,7	82,2	65,9	81,7
<b>Verwijzing</b>						
naar andere zorgverlener	60	628	85,0	84,9	84,7	84,9
voldoende info geven andere zorgverlener	50	672	83,3	91,1	84,3	90,9

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening.

#### 4.4.2 Medisch-specialistische zorg

##### *Ervaren kwaliteit van zorg door de specialist*

Uit paragraaf 4.3.2 is gebleken dat een groot aantal mensen met zeldzame aandoeningen afhankelijk is van de zorg of behandeling van een specialist. In deze paragraaf komt aan de orde hoe mensen met zeldzame aandoeningen de kwaliteit van de zorg door specialisten ervaren. In tabel 4.18 staan de aspecten vermeld die bij de structuur en organisatie van de zorg en de zorgprocessen horen (zie ook bijlage 2).

De structuur en organisatie van de medisch-specialistische zorg worden over het algemeen positief gewaardeerd door mensen met een zeldzame aandoening. Drie aspecten worden echter door minder mensen positief ervaren, namelijk de wachttijd in de wachtruimte, de informatieverstrekking over de organisatie van de polikliniek en afspraken over wat men kan doen in geval van nood. Ruim 40% van de mensen met een zeldzame aandoening heeft de ervaring dat zij vaak langer dan 15 minuten moeten wachten in de polikliniek alvorens ze aan de beurt zijn. Een vergelijkbaar percentage geeft aan dat er geen duidelijke informatie over de organisatie van de polikliniek is verstrekt. Ruim een derde geeft aan dat er geen afspraken zijn gemaakt voor noodgevallen. Alleen op dit laatste aspect bestaat overigens een verschil ten opzichte van mensen met meer prevalentie aandoeningen ( $p=.018$ ), waarbij het dan nog zo is dat mensen met een meer prevalentie aandoening juist vaker aangeven dat er geen afspraken met hen zijn gemaakt over wat te doen in geval van nood. Ook heeft een groter deel van de mensen met een zeldzame aandoening de ervaring dat zij, indien nodig, binnen 24 uur bij de specialist terecht kunnen ( $p=.012$ ).

Het proces van zorgverlening door de specialist wordt door het overgrote deel van de mensen met een zeldzame aandoening positief gewaardeerd. Dit geldt overigens ook voor de mensen met een meer prevalentie chronische aandoening. Mensen met een zeldzame aandoening verschillen -na correctie voor leeftijd en comorbiditeit- wat hun oordeel over de zorgverlening betreft op twee punten van mensen met meer prevalentie aandoeningen: een (nog) groter deel van hen geeft aan dat de specialist duidelijke uitleg geeft over de geneesmiddelen die hij/zij voorschrijft ( $p=.038$ ) en dat deze geneesmiddelen

volledig worden vergoed ( $p=.030$ ).

Tabel 4.18 Ervaringen met de specialist van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; oktober 1998

	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd	
			% zeldzaam	% prevalent	% zeld- zaam	% pre- valent
<b>Structuur</b>						
afspraken stipt nakomen	137	1.177	91,2	88,3	91,3	88,2
< 15 minuten wachten	138	1.187	56,5	55,9	56,4	55,9
telefonisch goed bereikbaar	132	1.091	73,5	77,7	73,8	77,9
na verwijzing, snel terecht	115	895	85,2	79,3	85,4	79,5
afstemming andere zorgverl.	111	840	83,8	79,9	83,9	80,0
afspraken bij noodgeval	127	1.055	*63,8	52,7	*63,8	52,7
praktijkruimte goed toegankelijk	136	1.142	96,3	95,9	96,4	95,9
praktijkruimte geluiddicht	138	1.163	88,4	87,6	88,5	87,8
binnen 24 uur terecht kunnen	122	985	*82,8	72,2	*83,1	72,6
duidelijkheid over organisatie	124	1.073	57,3	55,0	57,5	55,2
<b>Proces</b>						
werkt doelmatig	138	1.212	94,9	94,0	95,0	93,9
laat meebeslissen behandeling	136	1.164	83,1	80,2	83,3	80,2
neemt mij altijd serieus	139	1.196	94,2	94,1	94,4	94,0
geeft uitleg geneesmiddelen	138	1.138	91,3	86,4	*91,3	86,4
volledige vergoeding geneesm.	131	1.120	93,1	88,8	*93,1	88,7
inzage dossier	122	966	83,6	80,3	83,6	80,4
verplaatsen in leefwereld	129	1.031	82,9	83,0	83,1	83,3
specifieke deskundigheid	134	1.109	88,1	88,3	88,1	88,3
voldoende tijd nemen	136	1.162	84,6	85,4	84,6	85,3
bereid over problemen praten	135	1.100	83,7	79,7	83,9	79,7

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening.

Uit aanvullingen van panelleden in de vragenlijsten blijkt een aantal mensen met zeldzame aandoeningen problemen te ervaren die wellicht specifiek zijn voor de zeldzaamheid van de aandoening: de specialist wist bijvoorbeeld weinig over de aandoening, wilde niet verder verwijzen of liet -naar de mening van de patiënt- deze te lang met klachten lopen. Ook werd aangegeven dat specialisten meer zouden kunnen uitleggen over de eventuele gevolgen en hoe de toekomst eruit zou zien.

#### *Ervaren continuïteit van zorg van de specialist*

Het onderwerp continuïteit van zorg is niet alleen van toepassing op de huisarts, maar ook op de specialist (tabel 4.19). Ook hier blijkt dat de vervanger bij één op de vijf mensen met een zeldzame aandoening volgens hen niet op de hoogte is van de situatie van de patiënt, omdat de vervanger hierover niet voldoende is ingelicht. Mensen met een zeldzame aandoening waarderen de continuïteit van de medisch-specialistische zorg over het algemeen positief, evenals mensen met een meer prevalentie chronische aandoening.

Tabel 4.19 Continuïteit van zorg door de specialist beoordeeld door mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; oktober 2000

	Ongecorrigeerd	Gecorrigeerd
--	----------------	--------------

Specialist	N zeld- zaam	N pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent
<b>Afstemming</b>						
aansluiting zorg bij huisarts	73	650	89,0	90,5	89,6	90,2
samenwerking andere zorgverleners	64	468	85,9	90,2	86,4	90,1
strijdige adviezen specialist-andere	42	338	7,1	12,7	7,2	12,5
<b>Vervanging</b>						
bij afwezigheid specialist	62	521	87,1	86,6	87,3	86,1
voldoende info situatie patiënt	57	446	80,7	87,7	80,0	86,8
<b>Verwijzing</b>						
specialist verwijst door naar anderen	35	267	85,7	82,0	86,0	82,3
voldoende info geven aan anderen	44	326	90,9	90,2	91,1	90,3

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening.

#### 4.4.3 Paramedische zorg

##### *Ervaren kwaliteit van zorg door de fysiotherapeut*

Van alle paramedische zorgtypen wordt door mensen met een zeldzame aandoening het meest gebruik gemaakt van fysiotherapie. In deze paragraaf wordt de ervaren kwaliteit van zorg verleend door de fysiotherapeut beschreven. In tabel 4.20 staan de aspecten vermeld die bij de structuur/organisatie van de zorg en het zorgproces horen (zie ook bijlage 2).

De structuur en organisatie van de zorg door de fysiotherapeut wordt over het algemeen positief gewaardeerd door mensen met een zeldzame aandoening. Bijna tweederde van de mensen met een zeldzame aandoening geeft aan geen instructies over oefeningen te hebben gekregen. In hoeverre dit een knelpunt is kan niet worden nagegaan, omdat niet bekend is of oefen therapie onderdeel uitmaakt van hun fysiotherapeutische behandeling. Wel verschilt de groep mensen met een zeldzame aandoening op dit punt van de referentiegroep ( $p=.018$ ), waarvan een groter deel (circa de helft) wel aangeeft instructies voor oefeningen te hebben gekregen. Opmerkelijk is verder dat meer dan een kwart van de mensen met een zeldzame aandoening de fysiotherapiepraktijk niet goed toegankelijk vindt. Ook bijna een kwart van de mensen met een meer prevalentie chronische aandoening is deze mening toegedaan.

Alle aspecten van het zorgproces door de fysiotherapeut worden door de meeste mensen met zeldzame aandoeningen positief gewaardeerd. De samenwerking van de fysiotherapeut met de huisarts wordt door iets minder mensen gewaardeerd, namelijk door driekwart van de onderzoeksgroep. Op dit punt verschilt de onderzoeksgroep van de referentiegroep ( $p=.004$ ), waarvan bijna 90% de samenwerking van de fysiotherapeut met de huisarts wel als goed beoordeelt. Ook bestaat een verschil in het oordeel over de informatie die men van de fysiotherapeut heeft gehad over het omgaan met de ziekte: relatief minder mensen met een zeldzame aandoening geven aan informatie te hebben ontvangen over de manier van omgaan met de aandoening dan van de referentiegroep ( $p=.004$ ).

Tabel 4.20 Ervaren met de fysiotherapeut van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; oktober 1998

	Ongecorrigeerd	Gecorrigeerd
--	----------------	--------------

	N zeld- zaam	N pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent
<b>Structuur</b>						
afspraken stipt nakomen	62	565	95,2	96,8	94,9	96,8
< 15 minuten wachten	62	536	80,6	82,3	80,8	82,5
telefonisch goed bereikbaar	65	558	95,4	95,3	95,4	95,3
praktijkruimte goed toegankelijk	63	522	71,4	76,6	71,4	76,9
praktijkruimte hygiënisch	63	535	95,2	97,0	95,2	97,0
altijd dezelfde fysiotherapeut	63	547	95,2	92,9	95,3	92,9
laat patiënt op behandeltafel wachten	62	548	11,3	10,4	11,4	10,5
instructies oefeningen gekregen	63	540	*36,5	52,2	36,5	52,3
voldoende parkeerruimte	62	531	80,6	86,1	80,6	86,1
<b>Proces</b>						
rekening houden met beperkingen	62	565	95,2	95,4	95,2	95,3
laat meebeslissen over behandeling						
neemt mij altijd serieus	62	492	90,3	88,6	90,3	88,7
inzage dossier	65	559	93,8	97,7	93,8	97,7
voldoende tijd nemen	57	472	84,2	85,6	84,2	85,7
verplaatsen in leefwereld	62	545	90,3	95,0	90,5	95,0
uitleg voor- en nadelen behandeling	62	525	88,7	93,9	88,6	93,9
goede samenwerking met huisarts	64	548	96,9	96,7	96,8	96,7
op de hoogte van problemen ziekte	62	524	*75,8	88,7	*75,8	88,7
duidelijke informatie omgaan ziekte	62	549	87,1	93,4	86,8	93,6
pijn zo gering mogelijk	63	543	*81,0	92,1	*80,8	92,1
	64	550	90,6	95,5	90,5	95,4

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met zeldzame en meer prevalente aandoening.

#### *Ervaren continuïteit van zorg paramedici*

Behalve de kwaliteit van de zorg verleend door de fysiotherapeut, bevatten de gegevens van het Patiëntenpanel ook informatie over de ervaren continuïteit van zorg van paramedici in het algemeen. In tabel 4.21 staan de resultaten vermeld. Mensen met een zeldzame aandoening waarderen de continuïteit van zorg door paramedici over het algemeen redelijk tot zeer positief. Wel geeft bijna 14% aan strijdige adviezen te hebben gekregen.

Vergelijking van de onderzoeksgroep met de referentiegroep laat zien dat er significante verschillen op twee aspecten zijn. Relatief minder mensen met een zeldzame aandoening hebben ervaren dat paramedici zich aan de afgesproken tijd houden ( $p=.019$ ). Het verschil ten opzichte van de referentiegroep is echter klein, namelijk 5%, en blijkt ook enigszins samen te hangen met het verschil in leeftijd en comorbiditeit tussen de beide groepen. Het tweede wat grotere verschil (10%) tussen de onderzoeksgroep en de referentiegroep is dat paramedici bij mensen met zeldzame aandoeningen minder specifieke kennis over de aandoening hebben ( $p=.033$ ). Na correctie is het verschil echter niet meer significant, zodat ook hiervoor geldt dat een deel van het verschil van mening over de specifieke deskundigheid van paramedici met het leeftijds- en/of comorbiditeitsverschil tussen de twee groepen samenhangt (zie ook bijlage 2).

Tabel 4.21 Continuïteit van zorg door paramedici beoordeeld door mensen met een zeldzame of meer prevalente aandoening; oktober 2000

Paramedici	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd	
			% zeld- zaam	% pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent

<hr/>						
<b>Afstemming</b>						
Strijdige adviezen therapeut-anderen	22	219	13,6	11,9	14,0	11,9
<b>Vervanging</b>						
Vervanger therapeut bij afwezigheid	31	319	83,9	87,5	84,8	87,4
Vervanger voldoende informatie	26	269	88,5	95,5	87,5	95,5
<b>Aansluiting</b>						
Therapeut gaf nodige hulp	44	474	97,7	97,0	98,2	97,2
Situatie verandert; aanpassing hulp	38	364	97,4	96,2	97,6	97,6
Snel hulp in dringende gevallen	26	358	92,3	93,3	92,3	93,2
Aan afgesproken tijd houden	42	473	*92,9	98,3	93,2	98,2
Telefonisch goed bereikbaar	42	452	95,2	97,6	95,5	97,6
Bij verzetten afspraak; snel nieuwe	35	364	97,1	97,0	97,4	97,0
Snel genoeg hulp (geen wachtlijst)	36	390	97,2	90,5	97,4	90,7
Specifiek deskundig aandoening	36	409	*83,3	93,2	85,0	92,8

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening.

#### 4.4.4 Ervaringen met gezondheidszorginstellingen en zorgverleners in het algemeen

In deze paragraaf worden nog andere ervaringen van mensen met zeldzame aandoeningen met de gezondheidszorg vermeld. De nadruk ligt op klachten, onvrede en knelpunten in de gezondheidszorg en de behoefte aan zorgcoördinatie.

##### *Klachten en onvrede over de zorg*

In tabel 4.22 staat het percentage mensen met zeldzame aandoeningen vermeld dat klachten heeft over personen of instellingen in de gezondheidszorg. Het gaat daarbij niet alleen om ernstige medische fouten, maar ook om algemene gevoelens van onvrede met de gezondheidszorg. Men kan daarbij onder andere denken aan zaken als het niet serieus genomen worden, problemen rond verwijzingen en het geven van gebrekkige informatie. Het percentage mensen met een zeldzame aandoening dat ooit een klacht heeft gehad ligt vrij hoog, te weten 16%. Dit is significant hoger ( $p=.007$ ) dan bij de groep mensen met een meer prevalentie aandoening, waarvan 9% ooit een klacht heeft gehad. Na correctie voor leeftijd en comorbiditeit is dit verschil niet significant.

Tabel 4.22 Klachten en onvrede over zorgverleners of instellingen van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; oktober 2000

Klachten over:	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd	
			% zeld- zaam	% pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent
Personen/instellingen	168	1.537	*16,3	9,3	16,0	9,3

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en prevalentie aandoening.

De aard van de klachten betreft meestal een medisch-/verpleegkundig-technisch aspect, organisatorische zaken, materiële of financiële zaken, de informatieverstrekking, recht op inzage van het medisch dossier, of bejegeningaspecten.

Door aanvullingen van panelleden in de vragenlijsten kwam naar voren dat sommige klachten wellicht specifiek voor de zeldzaamheid van de aandoening zijn: een patiënt was ontevreden over de creativiteit van de arts bij het zoeken naar de diagnose. Andere patiënten gaven aan dat men niet werd verwezen naar een specialistisch centrum. Doordat er weinig bekend is over veel zeldzame aandoeningen, moet de patiënt zelf vaak informatie verstrekken aan zorgverleners met wie hij/zij in contact komt. Sommige zorgverleners moeten volgens patiënten overtuigd worden van de ernst van de aandoening of nemen de aandoening niet serieus. Bij nieuwe zorgverleners moet men meestal weer van voren af aan beginnen met uitleg. Vaak hebben patiënten met zeldzame aandoeningen geen vooruitzicht op reguliere behandelingen en vallen dan terug op het alternatieve circuit. Men vindt het in dat geval moeilijk dat alternatieve behandelwijzen waar de patiënt zich goed bij voelt, door sommige reguliere artsen niet serieus worden genomen.

#### *Behoeftte aan zorgcoördinatie*

Uit het voorgaande is gebleken dat mensen met een zeldzame aandoening de continuïteit en kwaliteit van zorg over het algemeen redelijk tot goed waarderen. Een aantal mensen geeft echter wel aan behoefte aan meer zorgcoördinatie te hebben, namelijk 16% (zie tabel 4.23). De verschillen tussen de onderzoeks- en referentiegroep zijn niet significant. Voor de groep mensen met onbekendere zeldzame aandoeningen (die niet lijden aan multiple sclerose, ziekte van Crohn of sarcoïdose) blijkt de behoefte aan zorgcoördinatie wat groter te zijn (zie bijlage 2).

Tabel 4.23 Behoeftte aan meer zorgcoördinatie van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; april 1998

	N zeld- zaam	N pre- valent	Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd	
			% zeld- zaam	% pre- valent	% zeld- zaam	% pre- valent
Behoeftte aan meer zorgcoördinatie	183	1.853	15,8	11,5	15,7	11,1

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en prevalentie aandoening.

## 4.5 Behoeftte aan informatie

Uit de redenen waarom men contact opneemt met patiëntenorganisaties bleek al dat



mensen met zeldzame aandoeningen behoefte hebben aan informatie. Patiënten verkrijgen ook op andere manieren informatie, zoals van artsen of zorgverleners. Ook in bibliotheken en op internet kan men informatie over allerlei onderwerpen die aan de ziekte gerelateerd zijn vinden. In het PPCZ werd in april 1998 gevraagd de informatiebehoefte op verschillende onderwerpen weer te geven. Uit tabel 4.24 blijkt dat bijna 37% van de mensen met een zeldzame aandoening behoefte heeft aan meer informatie over de aandoening, ruim 42% heeft behoefte aan meer informatie over de behandeling en 38% over financiële aspecten rond de aandoening. Voor de groep mensen met onbekendere zeldzame aandoeningen, dus exclusief degenen met multiple sclerose, de ziekte van Crohn of sarcoidose, blijkt de behoefte aan meer informatie over de aandoening nog wat groter te zijn (zie bijlage 2).

In vergelijking met de referentiegroep, heeft een groter deel van de mensen met een zeldzame aandoening behoefte aan meer informatie over de behandeling ( $p=.021$ ), de maatschappelijke gevolgen van de aandoening ( $p=.007$ ) en de financiële zaken die een rol spelen bij de aandoening ( $p<.0001$ ). Na correctie voor leeftijd en comorbiditeit, is het verschil in informatiebehoefte over de behandeling en de maatschappelijke gevolgen tussen beide groepen niet meer significant, al blijven de gevonden percentages vrijwel ongewijzigd.

Tabel 4.24 Informatiebehoefte van mensen met een zeldzame of meer prevalentie aandoening; april 1998

Behoefte aan informatie over:	N		Ongecorrigeerd		Gecorrigeerd	
	zeldzaam	prevalent	% zeldzaam	% prevalent	% zeldzaam	% prevalent
Aandoening	190	1.968	36,8	30,4	36,6	29,8
Behandeling	186	1.895	*42,5	34,0	42,1	32,9
Lichamelijke gevolgen	184	1.861	11,4	12,1	11,2	11,6
Maatschappelijke gevolgen	186	1.845	*19,9	12,8	19,3	11,7
Leefwijze	181	1.872	23,8	19,6	23,3	18,5
Financiële zaken	184	1.881	*38,0	24,6	*37,6	23,6

\* Significant verschil ( $p \leq .05$ ) tussen mensen met een zeldzame en prevalentie aandoening.

## 4.6 Samenvatting

De ervaringen en persoonlijke ideeën van mensen met een zeldzame aandoening zijn in dit hoofdstuk vergeleken met die van mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen. Het inzichtelijk maken van de zorgbehoefte en persoonlijke ideeën over de aandoening, maakt het mogelijk ziektegedrag van patiënten beter te begrijpen en het zorgaanbod beter te laten aansluiten bij de zorgbehoefte van de patiënt. In deze paragraaf worden de belangrijkste bevindingen samengevat.

### *Beleving van en omgaan met een zeldzame aandoening*

De beleving van een zeldzame aandoening is op een aantal punten anders dan van een meer prevalentie aandoening. Mensen met een zeldzame aandoening hebben over het algemeen meer lichamelijke klachten die zij toeschrijven aan hun ziekte en ze ervaren hun ziekte als ongreepbaarder. Mensen met zeldzame aandoeningen ervaren hun ziekte als emotioneel meer belastend en ze vinden het verloop van hun ziekte grilliger en minder voorspelbaar dan mensen met een meer prevalentie aandoening. Mensen met zeldzame aandoeningen ervaren de consequenties als ernstiger en ze schatten de mogelijkheden

tot zelfcontrole of medische behandeling als minder gunstig in dan mensen met een meer prevalentie aandoening. Mensen met een zeldzame aandoening wijten hun ziekte vooral aan toeval of pech. Daarnaast acht ongeveer eenderde van de mensen met een zeldzame aandoening het waarschijnlijk dat erfelijke factoren of een verminderde werking van het immuunsysteem een rol hebben gespeeld bij het ontstaan van de aandoening. Over het algemeen maken mensen met een zeldzame aandoening zich meer zorgen over hun gezondheid dan mensen met een meer prevalentie chronische aandoening. Ook blijkt dat mensen met een zeldzame aandoening wat vaker gebruik maken van vermijdende strategieën om met stressvolle situaties om te gaan.

#### *Kwaliteit van leven*

Mensen met een zeldzame aandoening ervaren een vrij slechte kwaliteit van leven in vergelijking tot mensen met een meer prevalentie chronische aandoening, en nog meer in vergelijking tot de algemene bevolking. Vergeleken met mensen met een meer prevalentie aandoening ervaren zij meer problemen met het verrichten van werk of andere dagelijkse bezigheden vanwege hun fysieke toestand, zijn ze meer vermoeid en sneller uitgeput en beoordelen ze hun gezondheidstoestand als geheel slechter. Ook op andere terreinen ervaren mensen met een zeldzame aandoening problemen, bijvoorbeeld op het maatschappelijk vlak of in de privé sfeer. Vooral seksuele problemen blijken veel voor te komen bij mensen met een zeldzame aandoening; bijna een kwart van de mensen met een zeldzame aandoening (24%) geeft aan problemen op seksueel gebied te hebben, hetgeen significant hoger is dan onder degenen met een meer prevalentie aandoening (17%; onder de algemene bevolking 3%). Ook problemen op het gebied van financiën en wonen worden door meer mensen met een zeldzame aandoening ervaren (12%) dan door mensen met een meer prevalentie aandoening (7%).

#### *Zorggebruik en zorgbehoefte*

Mensen met zeldzame aandoeningen maken veel gebruik van zorgvoorzieningen. Ook hebben ze in een aantal gevallen meer behoefte aan zorg dan mensen met meer prevalentie aandoeningen. Bijna iedereen heeft jaarlijks contact met de huisarts, hetgeen ook bij mensen met een meer prevalentie aandoening het geval is. Ruim één op de vijf mensen met een zeldzame aandoening heeft evenwel behoefte aan meer of andere zorg van de huisarts. Met name verwacht men meer kennis (over de aandoening, alternatieve behandelingen, voeding) en begeleiding van de huisarts.

Ruim vier op de vijf mensen met een zeldzame aandoening heeft jaarlijks contact met een of meer medisch specialisten, hetgeen meer is dan bij mensen met een meer prevalentie aandoening waarvan driekwart een specialist bezoekt. Het specialisme waarmee men te maken heeft hangt natuurlijk af van de aard van de aandoening, maar over het algemeen heeft de onderzoeksgroep meer contact met internisten en neurologen dan de referentiegroep. Ruim een kwart van de mensen met een zeldzame aandoening was in een ziekenhuis of kliniek opgenomen geweest in het jaar voorafgaand aan de meting. Eén op de vijf kreeg thuiszorg en dan met name van huishoudelijk hulp, maar ook hulp bij de persoonlijke verzorging en verpleging kwamen voor. Zowel ziekenhuisopnames als het gebruik van thuiszorg komt meer voor onder mensen met een zeldzame aandoening dan onder mensen met een meer prevalentie aandoening; het gebruik van paramedische zorg verschilt niet tussen beide groepen. Wat het gebruik van hulpmiddelen betreft, hebben mensen met een zeldzame aandoening aanzienlijk vaker een rolstoel; ruim één op de tien mensen met een zeldzame aandoening beschikt over een rolstoel. Ook woning-aanpassingen (11%) en aangepast meubilair (8%) komen bij hen vaker voor, maar zij maken minder gebruik van hulpmiddelen voor het toediening van geneesmiddelen.

Bijna één op de tien mensen met een zeldzame aandoening had in 1997 contact met de GGZ (inclusief het AMW), wat aanzienlijk meer is dan bij mensen met meer prevalentie aandoeningen. Bijna één op de vier mensen met een zeldzame aandoening rapporteert

een behoefte aan meer emotionele ondersteuning, terwijl 7% daadwerkelijk (meer) zorg van een psychosociaal hulpverlener wil. Zowel de behoefte aan emotionele ondersteuning als, meer specifiek, de behoefte aan psychosociale hulpverlening is groter onder mensen met een zeldzame aandoening dan onder mensen met een meer prevalentie aandoening. Van alternatieve behandelwijzen wordt ook veel gebruik gemaakt, namelijk door ruim één op de vijf mensen met een zeldzame aandoening. Ook heeft één op de tien hier (meer) behoefte aan, wat significant meer is dan bij mensen met een vaker voorkomende chronische aandoening. Wat het contact met lotgenoten betreft, geven meer mensen met een zeldzame aandoening aan contact te hebben gehad en hieraan (meer) behoefte te hebben dan mensen met een meer prevalentie aandoening. Ook hebben ze veel vaker contact met (21%) of zijn lid van (38%) een patiëntenorganisatie dan mensen met een meer prevalentie aandoening.

#### *Ervaren kwaliteit van zorg*

Over het algemeen hebben mensen met een zeldzame aandoening een positief oordeel over de kwaliteit van de huisartsenzorg. Een opvallend verschil tussen mensen met een zeldzame en meer prevalentie aandoening is dat de eersten veel vaker aangeven dat de huisarts geen specifieke deskundigheid bezit over de aandoening. Zeven van de tien mensen met een zeldzame aandoening geven aan dat de specifieke deskundigheid van de huisarts te wensen over laat; van de mensen met een meer prevalentie aandoening is iets minder dan de helft die mening toegedaan. Over het algemeen zijn er minder mensen met een zeldzame aandoening tevreden over de continuïteit van de huisartsenzorg dan mensen met een meer prevalentie aandoening, met name wat de vervanging van de huisarts betreft. De vervanger is volgens eenderde van de mensen met een zeldzame aandoening niet goed op de hoogte van de specifieke situatie van de patiënt.

Ook de medisch-specialistische zorg wordt over het algemeen positief beoordeeld door mensen met een zeldzame aandoening. Over de meeste aspecten oordelen zij even positief als mensen met een meer prevalentie aandoening of zelfs positiever. Verbeterpunten zijn de wachttijd in de polikliniek en de informatievoorziening over de organisatie van de polikliniek en het maken van afspraken met de patiënt over wat hij/zij kan doen in geval van nood. Knelpunten ten aanzien van deze aspecten worden ook ervaren door mensen met een meer prevalentie aandoening. Daarnaast komt ten aanzien van de continuïteit van zorg naar voren, dat één op de vijf mensen met een zeldzame aandoening aangeeft dat de vervanger van de eigen specialist onvoldoende op de hoogte is (gebracht) van de situatie van de patiënt.

Zestien procent van de mensen met een zeldzame aandoening heeft ooit een klacht gehad over een bepaalde zorgverlener of instelling, hetgeen meer is dan mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen (9%). De klachten hebben betrekking op technische aspecten van de zorg, organisatorische of financiële aspecten, de informatievoorziening of de bejegening. Eveneens 16% van de mensen met een zeldzame aandoening heeft behoefte aan meer zorgcoördinatie.

#### *Behoeftte aan informatie*

Ruim eenderde van de mensen met zeldzame aandoeningen heeft behoefte aan meer informatie over de aandoening, en nog meer over de behandeling en financiële aspecten. Wat deze laatste twee aspecten betreft, is de behoefte bij mensen met een zeldzame aandoening groter dan bij mensen met een meer prevalentie aandoening. Dit geldt ook voor de behoefte aan informatie over de maatschappelijke gevolgen van de aandoening.



## **5 ONDSCHIEDEN VAN CATEGORIEËN ZELDZAME AANDOENINGEN OP BASIS VAN ERVAREN KNELPUNTEN**

Na de vergelijking van de groep mensen met zeldzame aandoeningen en de referentiegroep met meer prevalentie chronische aandoeningen is duidelijk geworden welke ervaringen en problemen in de gezondheidszorg en belevingsaspecten meer specifiek zijn voor mensen met een zeldzame aandoening. Om het inzicht in de specifieke situatie van mensen met een zeldzame aandoening te verfijnen, wordt in dit hoofdstuk onderzocht of er verschillende groepen (clusters) van mensen met zeldzame aandoeningen te onderscheiden zijn al naar gelang de ervaren problematiek. Hiertoe zijn clusteranalyses uitgevoerd. Het doel van de clusteranalyses is de heterogene groep mensen met zeldzame aandoeningen onder te verdelen in een aantal meer homogene groepen op basis van de door hen ervaren problemen of gedeelde ervaringen (zie hoofdstuk 2; methoden). In paragraaf 5.1 worden de clusters van mensen met zeldzame aandoeningen op basis van de ervaren kwaliteit van leven beschreven. In paragraaf 5.2 worden de resultaten van de clustering op basis van het zorggebruik beschreven. In paragraaf 5.3 komt de clustering op grond van de ervaren kwaliteit van zorg aan bod. In paragraaf 5.4 worden de clusters beschreven die gevonden zijn op basis van de

informatiebehoefte van mensen met zeldzame aandoeningen. Het hoofdstuk wordt afgesloten met een samenvatting (paragraaf 5.5).

## 5.1 Clustering op basis van kwaliteit van leven

Op grond van de ervaren kwaliteit van leven zijn vier clusters van mensen met zeldzame aandoeningen te onderscheiden. De clusters verschillen in de ervaren functionele gezondheid, het welzijn en de algemene gezondheidsbeleving. In tabel 5.1 worden de resultaten gepresenteerd.

Tabel 5.1 Clustering op basis van kwaliteit van leven<sup>1</sup>

N	cluster 1 25	cluster 2 21	cluster 3 54	cluster 4 54	gemiddeld e score
<b>functionele gezondheidstoestand</b>					
fysiek functioneren	40.6	67.1	55.5	79.7	63.2
sociaal functioneren	42.5	70.8	61.6	90.3	69.1
rolbeperkingen (fysiek)	1.0	38.1	22.7	93.1	45.9
rolbeperkingen (emotioneel)	2.7	9.5	96.9	98.8	72.0
<b>welzijn</b>					
mentale gezondheid	53.9	61.3	76.8	78.9	71.9
vitaliteit	29.6	51.2	47.4	66.4	51.8
pijn <sup>2</sup>	45.3	80.2	58.0	90.6	71.1
<b>gezondheidstoestand</b>					
algemene gezondheidsbeleving	24.6	53.8	37.5	64.4	47.8
gezondheidsverandering	37.0	50.0	39.8	58.3	48.1

<sup>1</sup> Range per subschaal 0 - 100; hoe hoger de score, hoe beter de ervaren kwaliteit van leven. <sup>2</sup> hoe lager de score, hoe meer pijn.

Globaal kunnen de clusters als volgt worden omschreven. Cluster 1 bestaat uit 25 mensen, die op alle aspecten hun kwaliteit van leven als zeer slecht ervaren. Het tweede cluster (n=21) bestaat uit mensen die wat hun fysieke gezondheid betreft weinig afwijken van de gemiddelden van de totale groep, maar die wel wat meer psychische en mentale problemen ervaren. Bij het derde cluster (n=54) is het juist andersom: deze mensen rapporteren wat meer fysieke problemen, maar ervaren niet meer psychische of mentale problemen dan gemiddeld. Cluster 4 bestaat uit 54 mensen, die op alle aspecten een beter dan gemiddelde kwaliteit van leven ervaren.

In tabel 5.2 staan enkele sociaal-demografische en ziektekenmerken van de clusters vermeld. Tabel 5.3 laat zien aan welke aandoeningen de mensen in de verschillende clusters lijden. Onderstaand volgt per cluster een beschrijving naar deze sociaal-demografische kenmerken en ziektekenmerken. De verschillen tussen clusters zijn op deze kenmerken overigens niet significant.

Tabel 5.2 Sociaal-demografische en ziektekenmerken per cluster

N	% cluster 1 25	% cluster 2 21	% cluster 3 54	% cluster 4 54
---	-------------------	-------------------	-------------------	-------------------

<b>sociaal-demografisch</b>				
leeftijd in jaren: gem (Sd)	45,9 (12,2)	47,2 (13,8)	44,8 (15,5)	44,2 (14,0)
geslacht: % mannen	24,0	38,1	35,8	51,9
opleiding: % laag	40,0	33,3	30,0	31,4
<b>ziektekenmerken</b>				
lichamelijke beperkingen: %	60,0	38,2	35,2	15,4
comorbiditeit: %	16,0	9,5	14,8	13,0
ziekteduur in jaren: gem (Sd)	10,7 (10,2)	8,4 (7,6)	8,4 (9,4)	12,2 (10,7)

**Cluster 1: 'zeer slechte kwaliteit van leven' (n=25)**

De mensen in dit cluster hebben een gemiddelde leeftijd van bijna 46 jaar. Het cluster bestaat voor driekwart uit vrouwen en is relatief laag opgeleid. Zestig procent van deze groep ervaart fysieke beperkingen, hetgeen aanzienlijk meer is dan in de andere clusters. De meest voorkomende aandoeningen in dit cluster zijn aandoeningen van het immuunsysteem/infecties (28%, waaronder drie maal het chronisch vermoeidheidsyndroom; CVS) en neurologische aandoeningen (24%, waaronder vijf maal multipele sclerose). Ten opzichte van de andere clusters komen zeldzame cardiovasculaire aandoeningen en zeldzame vormen van artritis in dit cluster verhoudingsgewijs wat vaker voor. Oncologische aandoeningen komen in dit cluster juist niet voor.

**Cluster 2: 'gemiddelde fysieke gezondheid, minder goede psychische of mentale gezondheid' (n=21)**

In het tweede cluster zijn de mensen gemiddeld 47 jaar. Slechts 10% van de mensen in dit cluster heeft te maken met comorbiditeit. Het tweede cluster bestaat voor de helft uit mensen met neurologische aandoeningen en aandoeningen van het immuunsysteem/infecties, hetgeen overeenkomt met het eerste cluster. Maar in tegenstelling tot het eerste cluster komen cardiovasculaire aandoeningen en zeldzame vormen van artritis in dit cluster niet voor en oncologische aandoeningen wel.

**Cluster 3: 'slechtere fysieke gezondheid, gemiddelde psychische of mentale gezondheid' (n=54)**

In het derde cluster is de gemiddelde leeftijd 45 jaar; het bestaat voor ruim eenderde uit mannen. Een vijfde van dit cluster bestaat uit mensen met zeldzame oncologische aandoeningen, wat meer is dan in de andere clusters. Nagenoeg alle typen zeldzame oncologische aandoeningen van de onderzoeksgroep zijn in dit cluster vertegenwoordigd. De grootste groep aandoeningen in het cluster zijn de aandoeningen van het immuunsysteem/infecties (28%, waaronder vier maal CVS, vier maal lupus erythematosus en vijf maal sarcoïdose). De neuro-musculaire aandoeningen zijn in dit cluster ook meer vertegenwoordigd dan in de andere clusters (11%).

**Cluster 4: 'relatief goede kwaliteit van leven' (n=54)**

Het vierde cluster is gemiddeld het jongst, namelijk 44 jaar, en bestaat voor ruim de helft uit mannen, wat aanzienlijk meer is dan in de andere clusters. Slechts 15% ervaart lichamelijke beperkingen en de ziekteduur is gemiddeld iets langer dan in de andere clusters, namelijk ruim 12 jaar. Ruim een kwart van de mensen in het vierde cluster heeft een zeldzame gastrointestinale aandoening en dan vooral de ziekte van Crohn (n=13). Hoewel ze nog steeds een vijfde deel uitmaken, zijn mensen met een aandoening van het immuunsysteem/infecties in dit cluster minder vertegenwoordigd dan in de andere clusters.

Tabel 5.3 Voorkomen van zeldzame aandoeningen in de vier clusters van kwaliteit van leven

Type zeldzame aandoening N	cluster1 25	cluster2 21	cluster3 54	cluster4 54
<b>1. Neurologische aandoeningen (n=40)</b>	(24,0%)	(23,8%)	(14,8%)	(18,5%)
Cerebrale amyeloïde angiopathie, hereditaire (1)	1	-	-	-
Cluster hoofdpijn (1)	-	-	-	1
Lateraal sclerose (1)	-	-	-	1
Meningeoom (2)	-	1	-	-
Multipele sclerose (30)	5	4	7	7
Multipele systeem atrofie (1)	-	-	-	-
Panhypopituitarisme (1)	-	-	-	-
Pyramidebaansyndroom-hydrocephalus (1)	-	-	-	-
Spastische quadriplegie, congenitale (1)	-	-	-	1
Spina bifida (1)	-	-	1	-
<b>2. Neuro-musculaire aandoeningen (n=15)</b>	(4,0%)	(4,8%)	(11,1%)	(5,6%)
Charcot Marie Tooth (HMSN) (4)	-	-	2	1
Dystonie (1)	-	-	-	-
Dystrofia myotonica (Steinert, ziekte van) (4)	-	1	2	1
Guillain-Barré (1)	-	-	1	-
McArdle fosforylase deficiëntie (1)	-	-	-	-
Myastenia gravis (2)	-	-	1	-
Myotonia congenita (1)	-	-	-	1
Periodieke hypokaliemische paralyse, familiale (1)	1	-	-	-
<b>3. Gastroïntestinale aandoeningen (n=35)</b>	(12,0%)	(9,5%)	(14,8%)	(25,9%)
Crohn, ziekte van (30)	3	1	8	13
Gilbert, syndroom van (2)	-	-	-	-
Hirschsprung, ziekte van (1)	-	-	-	1
Scleroserende cholangitis (2)	-	1	-	-
<b>4. Oncologische aandoeningen (n=23)</b>	(0,0%)	(14,3%)	(20,4%)	(7,4%)
Hodgkin, ziekte van (4)	-	1	2	-
Kahler, ziekte van (2)	-	1	1	-
Maligniteit nasopharyngeaal (1)	-	-	-	-
Neuro-esthesioblastoom (1)	-	-	1	-
Non-Hodgkin lymfoom (4)	-	1	1	1
Osteosarcoom (1)	-	-	1	-
Schildklier carcinoom (4)	-	-	2	1
Testis carcinoom/seminoom (4)	-	-	1	2
Waldenström, syndroom van (2)	-	-	2	-
<b>5. Aandoeningen van immuunsysteem/infecties (n=49)</b>	(28,0%)	(28,6%)	(27,8%)	(20,4%)
Antifosfolipiden syndroom (2)	-	1	-	1
Aspergillose (2)	-	-	1	1
Chronisch vermoeidheidssyndroom (9)	3	1	4	-
Dermatopolymyositis (1)	-	1	-	-
Lupus erythematosus (CDLE/SLE) (9)	1	2	4	-
Meningitis (1)	-	-	-	1
Pernicieuze anemie (5)	1	1	1	1
Quincke's oedeem (1)	-	-	-	-
Sarcoïdose (Besnier-boeck, ziekte van) (16)	1	-	5	6
Sclerodermie (2)	1	-	-	-
Tuberculose (1)	-	-	-	-

Tabel 5.3 (vervolg) Voorkomen van zeldzame aandoeningen in de vier clusters van kwaliteit van leven

Type zeldzame aandoening N	cluster 1 25	cluster 2 21	cluster 3 54	cluster 4 54
-------------------------------	-----------------	-----------------	-----------------	-----------------



<b>6. Aangeboren aandoeningen/metabolisme (n=6)</b>				
Alkaptonurie (1)	(4,0%)	(4,8%)	(1,9%)	(3,7%)
Homozygote cysteinurie (1)	-	-	-	1
Sikkelcel anemie (1)	-	-	-	1
Thalassemie (2)	1	-	-	-
Willebrand, ziekte van (1)	-	1	1	-
	-	-	-	-
<b>7. Genetisch/dysmorf. aandoeningen (n=3)</b>				
Cataract, congenitaal (1)	(0,0%)	(4,8%)	(0,0%)	(3,7%)
Otosclerose, familiale (1)	-	-	-	1
Rieger, syndroom van (1)	-	-	-	1
	-	1	-	-
<b>8. Cardiovasculaire aandoeningen (n=6)</b>				
Alfa I-antitrypsine deficiëntie (1)	(12,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(1,9%)
Churg-Strauss, ziekte van (1)	-	-	-	1
Hypertrofische obstructieve cardiomyopathie (1)	1	-	-	-
Takayashu, ziekte van (1)	1	-	-	-
Wegener, ziekte van (2)	-	-	-	-
	1	-	-	-
<b>9. Artritis (n=6)</b>				
Acuut reuma (1)	(8,0%)	(0,0%)	(3,7%)	(1,9%)
Juveniele reumatische artritis (5)	1	-	-	-
	1	-	2	1
<b>10. Dermatologische aandoeningen (n=9)</b>				
Lichen sclerosus et atrophicus (2)	(4,0%)	(0,0%)	(1,9%)	(5,6%)
Porphyria cutanea tarda (1)	-	-	-	1
Pseudo xanthoma elasticum (1)	-	-	-	-
Sjögren, syndroom van (3)	-	-	-	1
Vitiligo (2)	1	-	1	-
	-	-	-	1
<b>11. Nieraandoeningen (n=6)</b>				
Alport chronische nefritis (1)	(4,0%)	(9,5%)	(1,9%)	(1,9%)
IgA nefropathie (4)	-	1	-	-
Nefrotisch syndroom (1)	1	-	1	1
	-	1	-	-
<b>12. Endocriene aandoeningen (n=8)</b>				
Addison, ziekte van (2)	(0,0%)	(0,0%)	(1,9%)	(3,7%)
Cystenieren, familiale (1)	-	-	1	-
Hashimoto autoimmuun thyreoïditis (1)	-	-	-	-
Hypogonadotroop hypogonadisme (1)	-	-	-	-
Idiopathische hypercalciurie (1)	-	-	-	1
Multinodulair struma (1)	-	-	-	-
Primaire hyperpara thyreoïdie (1)	-	-	-	1
	-	-	-	-

## 5.2 Clustering op basis van zorggebruik

In deze paragraaf staat de clustering op basis van het zorggebruik van mensen met zeldzame aandoeningen centraal. De contacten met de huisarts, specialist, paramedici, geestelijke gezondheidszorg en alternatieve behandelwijzen zijn meegenomen in de clusteranalyse. Er is bekeken of er subgroepen zijn te onderscheiden van mensen die van één van de zorgtypen meer of juist minder gebruik maken. Het resultaat, namelijk vier clusters, wordt gepresenteerd in tabel 5.4.

Tabel 5.4 Percentage zorggebruik per cluster

N	% cluster 1 73	% cluster 2 18	% cluster 3 16	% cluster 4 99	gemiddeld percentage
huisarts	95.9	100.0	87.5	82.8	92.5
specialist	89.0	72.2	81.3	73.3	82.0
paramedici	100.0	83.3	0.0	0.0	42.7
GGZ	0.0	100.0	6.3	0.0	9.2
alternatief	28.8	33.3	100.0	0.0	20.9

De clusters kunnen als volgt worden omschreven. Cluster 1 bestaat uit 73 mensen die voornamelijk gebruik maken van (para-)medische zorg. Ze hebben allemaal contact gehad met paramedische zorg, bijna allemaal met de huisarts en meer dan gemiddeld met de specialist. Niemand heeft echter contact met de GGZ. Het tweede cluster (n=18) is een vrij kleine groep, die naast (para-)medische zorg, veel gebruik maakt van de GGZ. Overigens hebben ze wat minder vaak contact met een specialist dan gemiddeld. Het derde cluster is ook een vrij kleine groep (n=16) die gekenmerkt wordt door het gebruik van alternatieve behandelwijzen. Tenslotte kan het vierde cluster (n=99) omschreven worden als een groep mensen die uitsluitend gebruik maken van medische zorg, waarbij het percentage mensen dat contact heeft met de huisarts en specialist dan nog relatief laag is.

In tabel 5.5 staan enkele sociaal-demografische en ziektekenmerken van de clusters vermeld. Tabel 5.6 laat zien aan welke aandoeningen mensen in de verschillende clusters lijden. Hieronder volgt een beschrijving van deze kenmerken. Behalve op leeftijd ( $p=0.039$ ), werden er op de andere sociaal-demografische en ziektekenmerken geen significante verschillen tussen de clusters gevonden.

Tabel 5.5 Sociaal-demografische en ziektekenmerken per cluster

N	cluster 1 73	cluster 2 18	cluster 3 16	cluster 4 99
<b>sociaal-demografische</b>				
leeftijd in jaren: gem (Sd)	*51,2 (15,6)	*40,6 (14,8)	44,5 (14,5)	48,8 (14,5)
geslacht: % mannen	34,2	22,2	37,5	44,9
opleiding: % laag	47,1	22,2	6,7	42,6
<b>ziektekenmerken</b>				
lichamelijke beperkingen: %	52,9	55,6	13,3	22,2
comorbiditeit: %	27,4	16,7	6,3	14,1
ziekteduur in jaren: gem (Sd)	9,1 (8,0)	12,8 (13,5)	6,1 (7,4)	10,2 (9,4)

\* significant verschil tussen cluster 1 en 2 ( $p \leq 0.05$ )

#### Cluster 1: 'gebruik van paramedische zorg' (n=73)

De mensen in het eerste cluster hebben een gemiddelde leeftijd van 51 jaar en zijn daarmee een wat oudere groep vergeleken met de andere drie. De gemiddelde leeftijd verschilt bovendien significant van het tweede cluster. De groep is relatief laag opgeleid. Het aantal mensen met lichamelijke beperkingen is vrij hoog, want ruim de helft ervaart fysieke beperkingen. Ook komt bij ruim een kwart comorbiditeit voor, wat vrij veel is vergeleken met de andere clusters. Het cluster bestaat voor een kwart uit mensen met zeldzame neurologische aandoeningen, waaronder vijftien maal multipale sclerose. Een vijfde van dit cluster bestaat uit mensen met een gastroïntestinale aandoening en ruim een vijfde uit mensen met een aandoening van het immuunsysteem/infecties. Ten opzichte van de andere clusters komen cardiovasculaire aandoeningen verhoudingsgewijs wat vaker en oncologische aandoeningen wat minder vaak voor.

#### Cluster 2: 'gebruik van geestelijke gezondheidszorg' (n=18)

De mensen uit het tweede cluster zijn gemiddeld ruim 10 jaar jonger dan in het eerste cluster en zijn daarmee de jongste groep (41 jaar). De groep bestaat voor ruim driekwart uit vrouwen en heeft een laag percentage laag opgeleiden (22%). Meer dan de helft ervaart lichamelijke beperkingen, wat vrij veel is vergeleken met het derde en vierde cluster. Ook de ziekteduur is gemiddeld vrij lang, namelijk bijna 13 jaar. Alle typen aandoeningen zijn in dit cluster vertegenwoordigd, behalve de cardiovasculaire, endocriene en nieraandoeningen.

*Cluster 3: 'gebruik van alternatieve behandelwijzen' (n=16)*

Het derde cluster bestaat uit mensen met zeldzame aandoeningen met een gemiddelde leeftijd van bijna 45 jaar die vrij hoog opgeleid zijn. Het aantal mensen met lichamelijke beperkingen is relatief klein. Ook comorbiditeit komt nauwelijks voor. De ziekteduur is gemiddeld vrij kort, namelijk 6 jaar. Ondanks het kleine aantal, is het aandeel van mensen met een aandoening van het immuunsysteem/infecties en oncologische aandoeningen relatief vrij hoog (31% en 19%). Mensen met aangeboren, genetische of cardiovasculaire aandoeningen zijn in deze groep niet aanwezig, maar alle andere typen wel.

*Cluster 4: 'gebruik van uitsluitend medische zorg' (n=99)*

Het vierde cluster is het grootst en bestaat uit mensen met een gemiddelde leeftijd van 49 jaar. Dit cluster bevat relatief meer mannen dan de andere clusters (45%). Een groot deel is laag opgeleid, namelijk 43%. Lichamelijke beperkingen en comorbiditeit komen minder vaak voor dan gemiddeld. Het aandeel van neurologische-musculaire en gastroïntestinale aandoeningen is vergeleken met de andere clusters aan de lage kant. Wel zijn alle soorten oncologische aandoeningen in dit cluster vertegenwoordigd. Dit geldt, behalve voor aspergillose, ook voor de aandoeningen van het immuunsysteem en de aangeboren aandoeningen en stofwisselingsziekten. De nier- en endocriene aandoeningen zijn vergeleken met de andere clusters ook vrij veel vertegenwoordigd.

Tabel 5.6 Voorkomen van zeldzame aandoeningen in de vier clusters van zorggebruik

Type zeldzame aandoening	cluster 1	cluster 2	cluster 3	cluster 4
N	73	18	16	99

<b>1. Neurologische aandoeningen (n=40)</b>	<b>(24,7%)</b>	<b>(11,1%)</b>	<b>(12,5%)</b>	<b>(18,2%)</b>
Cerebrale amyeloïde angiopathie, hereditaire (1)	-	-	-	1
Cluster hoofdpijn (1)	-	-	-	1
Lateraal sclerose (1)	1	-	-	-
Meningeom (2)	1	-	-	1
Multipele sclerose (30)	15	1	2	12
Multipele systeem atrofie (1)	-	-	-	1
Panhypopituitarisme (1)	-	-	-	1
Pyramidebaansyndroom-hydrocephalus (1)	-	-	-	1
Spastische quadriplegie, congenitale (1)	1	-	-	-
Spina bifida (1)	-	1	-	-
<b>2. Neuro-musculaire aandoeningen (n=15)</b>	<b>(9,6%)</b>	<b>(11,1%)</b>	<b>(6,3%)</b>	<b>(5,1%)</b>
Charcot Marie Tooth (HMSN) (4)	2	-	-	2
Dystonie (1)	-	-	1	-
Dystrofia myotonica (Steinert, ziekte van) (4)	2	1	-	1
Guillain-Barré (1)	1	-	-	-
McArdle fosforilase deficiëntie (1)	-	-	-	1
Myastenia gravis (2)	1	-	-	1
Myotonia congenita (1)	1	-	-	-
Periodieke hypokaliemische paralyse, familiale (1)	-	1	-	-
<b>3. Gastroïntestinale aandoeningen (n=35)</b>	<b>(19,2%)</b>	<b>(16,7%)</b>	<b>(18,8%)</b>	<b>(15,2%)</b>
Crohn, ziekte van (30)	12	2	2	14
Gilbert, syndroom van (2)	1	-	-	1
Hirschsprung, ziekte van (1)	-	-	1	-
Scleroserende cholangitis (2)	1	1	-	-
<b>4. Oncologische aandoeningen (n=23)</b>	<b>(4,1%)</b>	<b>(5,6%)</b>	<b>(18,8%)</b>	<b>(16,2%)</b>
Hodgkin, ziekte van (4)	1	-	1	2
Kahler, ziekte van (2)	1	-	-	1
Maligniteit nasopharyngeaal (1)	-	-	-	1
Neuro-esthesioblastoom (1)	-	-	-	1
Non-Hodgkin lymfoom (4)	-	1	1	2
Osteosarcoom (1)	-	-	-	1
Schildklier carcinoom (4)	-	-	-	4
Testis carcinoom/seminoom (4)	-	-	1	3
Waldenström, syndroom van (2)	1	-	-	1
<b>5. Aandoeningen van immuunsysteem/infecties (n=49)</b>	<b>(21,9%)</b>	<b>(22,2%)</b>	<b>(31,3%)</b>	<b>(24,2%)</b>
Antifosfolipiden syndroom (2)	-	-	-	2
Aspergillose (2)	-	-	2	-
Chronisch vermoeidheidssyndroom (9)	4	3	-	2
Dermatopolymyositis (1)	-	-	-	1
Lupus erythematosus (CDLE/SLE) (9)	4	-	2	3
Meningitis (1)	-	-	-	1
Pernicieuze anemie (5)	1	-	-	4
Quincke's oedeem (1)	-	-	-	1
Sarcoïdose (Besnier-boeck, ziekte van) (16)	7	-	1	8
Sclerodermie (2)	-	1	-	1
Tuberculose (1)	-	-	-	1

Tabel 5.6 (vervolg) Voorkomen van zeldzame aandoeningen in de vier clusters van zorggebruik

Type zeldzame aandoening	cluster 1	cluster 2	cluster 3	cluster 4
N	73	18	16	99

<b>6. Aangeboren aandoeningen/metabolisme</b> (n=6)	(0,0%)	(5,6%)	(0,0%)	(5,1%)
Alkaptonurie (1)	-	-	-	1
Homozygote cysteinurie (1)	-	-	-	1
Sikkelcel anemie (1)	-	-	-	1
Thalassemie (2)	-	1	-	1
Willebrand, ziekte van (1)	-	-	-	1
<b>7. Genetisch/dysmorfische aandoeningen</b> (n=3)	(0,0%)	(5,6%)	(0,0%)	(2,0%)
Cataract, congenitaal (1)	-	-	-	1
Otosclerose, familiale (1)	-	1	-	-
Rieger, syndroom van (1)	-	-	-	1
<b>8. Cardiovasculaire aandoeningen</b> (n=6)	(5,5%)	(0,0%)	(0,0%)	(2,0%)
Alfa I-antitrypsine deficiëntie (1)	1	-	-	-
Churg-Strauss, ziekte van (1)	-	-	-	1
Hypertrofische obstructieve cardiomyopathie (1)	1	-	-	-
Takayashu, ziekte van (1)	1	-	-	-
Wegener, ziekte van (2)	1	-	-	1
<b>9. Artritis</b> (n=6)	(1,4%)	(11,1%)	(6,3%)	(2,0%)
Acuut reuma (1)	-	1	-	-
Juveniele reumatische artritis (5)	1	1	1	2
<b>10. Dermatologische aandoeningen</b> (n=9)	(6,8%)	(11,1%)	(0,0%)	(2,0%)
Lichen sclerosus et atrophicus (2)	2	-	-	-
Porphyria cutanea tarda (1)	1	-	-	-
Pseudo xanthoma elasticum (1)	1	-	-	-
Sjögren, syndroom van (3)	1	2	-	-
Vitiligo (2)	-	-	-	2
<b>11. Nieraandoeningen</b> (n=6)	(4,1%)	(0,0%)	(0,0%)	(3,0%)
Alport chronische nefritis (1)	-	-	-	1
IgA nefropathie (4)	2	-	-	2
Nefrotisch syndroom (1)	1	-	-	-
<b>12. Endocriene aandoeningen</b> (n=8)	(2,7%)	(0,0%)	(6,3%)	(5,1%)
Addison, ziekte van (2)	-	-	-	2
Cystenieren, familiale (1)	1	-	-	-
Hashimoto autoimmuun thyreoïditis (1)	-	-	-	1
Hypogonadotroop hypogonadisme (1)	-	-	-	1
Idiopathische hypercalciurie (1)	1	-	-	-
Multinodulair struma (1)	-	-	-	1
Primaire hyperpara thyreoïdie (1)	-	-	1	-

## 5.3 Clustering op basis van ervaren kwaliteit van zorg

Op grond van de ervaren kwaliteit van zorg van de huisarts en de specialist zijn clusteranalyses uitgevoerd. De resultaten worden hieronder beschreven.

### 5.3.1 Ervaren kwaliteit van zorg door de huisarts

Op basis van de ervaren kwaliteit van de huisartsenzorg zijn twee clusters te onderscheiden. De twee clusters verschillen in de ervaren structuur en procesaspecten van de huisartsenzorg. In tabel 5.7 worden de resultaten (somscores) gepresenteerd.

Tabel 5.7 Kwaliteit van zorg huisarts<sup>1</sup>

N	cluster 1 28	cluster 2 53	gemiddelde score
structuur	0,69	0,86	0,78
proces	0,71	0,92	0,85

<sup>1</sup>range per subschaal 0 - 1; hoe hoger de score, hoe beter de kwaliteit van zorg

Het eerste cluster kan globaal worden omschreven als een groep van 28 mensen met zeldzame aandoeningen die de kwaliteit van zorg van de huisarts als matig ervaart. Het tweede cluster (n=53) ervaart de kwaliteit als vrij goed en dan voornamelijk de procesaspecten van de zorg.

In tabel 5.8 staan enkele sociaal-demografische en ziektekenmerken van beide clusters vermeld. De verschillen tussen beide clusters zijn niet significant. Tabel 5.9 laat zien aan welke aandoeningen mensen in de twee clusters lijden. Hieronder volgt een beschrijving van deze kenmerken.

Tabel 5.8 Sociaal-demografische en ziektekenmerken per cluster

N	cluster 1 28	cluster 2 53
<b>sociaal-demografische kenmerken</b>		
leeftijd in jaren: gem (Sd)	47,6 (15,4)	50,4 (16,0)
geslacht: % mannen	25,0	35,8
opleiding: % laag	29,6	38,5
<b>ziektekenmerken</b>		
lichamelijke beperkingen: %	53,6	36,5
comorbiditeit: %	14,3	30,2
ziekteduur in jaren: gem (Sd)	8,8 (6,5)	11,4 (9,7)

*Cluster 1: 'matige ervaren kwaliteit van zorg door de huisarts' (n=28)*

De mensen in het eerste cluster hebben een gemiddelde leeftijd van 48 jaar. Het cluster bestaat voor driekwart uit vrouwen. Het aantal mensen dat fysieke beperkingen heeft is vrij hoog (54%). Comorbiditeit komt relatief weinig voor (14%). Bij een kwart is er sprake van aandoeningen van het immuunsysteem/infecties en bij nogmaals een kwart van neurologische aandoeningen. Ten opzichte van het tweede cluster bevat dit cluster verhoudingsgewijs wat meer mensen met een zeldzame vorm van kanker. Overigens heeft bijna de helft van het eerste cluster een meer bekende aandoening zoals multipale sclerose, de ziekte van Crohn en CVS.

*Cluster 2: 'goede ervaren kwaliteit van zorg door de huisarts' (n=53)*

In het tweede cluster hebben mensen een gemiddelde leeftijd van 50 jaar. In dit cluster zijn relatief meer mannen vertegenwoordigd. Comorbiditeit is in deze groep vrij hoog, want 30% van het cluster heeft meer dan één chronische aandoening. In het tweede cluster heeft 30% een neurologische aandoening en ruim één op de vijf een aandoening van het immuunsysteem/ infecties. Ruim één op de vijf heeft multipale sclerose. Alle dermatologische aandoeningen uit de onderzoeksgroep komen voor in dit cluster, behalve het syndroom van Sjögren. Dit cluster bevat verhoudingsgewijs wat minder mensen met een zeldzame vorm van kanker.

Tabel 5.9 Voorkomen van zeldzame aandoeningen in de twee clusters van ervaren kwaliteit van zorg door de huisarts

Type zeldzame aandoening	cluster 1	cluster 2
N	28	53

<b>1. Neurologische aandoeningen (n=40)</b>	<b>(25,0%)</b>	<b>(30,2%)</b>
Cerebrale amyeloïde angiopathie, hereditaire (1)	-	-
Cluster hoofdpijn (1)	-	-
Lateraal sclerose (1)	-	1
Meningeoom (2)	-	1
Multipele sclerose (30)	5	12
Multipele systeem atrofie (1)	-	-
Panhypopituitarisme (1)	-	1
Pyramidebaansyndroom-hydrocephalus (1)	1	-
Spastische quadriplegie, congenitale (1)	1	-
Spina bifida (1)	-	1
<b>2. Neuro-musculaire aandoeningen (n=15)</b>	<b>(3,6%)</b>	<b>(5,7%)</b>
Charcot Marie Tooth (HMSN) (4)	1	-
Dystonie (1)	-	-
Dystrofia myotonica (Steinert, ziekte van) (4)	-	2
Guillain-Barré (1)	-	-
McArdle fosforylase deficiëntie (1)	-	-
Myastenia gravis (2)	-	-
Myotonia congenita (1)	-	-
Periodieke hypokaliemische paralyse, familiale (1)	-	1
<b>3. Gastroïntestinale aandoeningen (n=35)</b>	<b>(17,9%)</b>	<b>(11,3%)</b>
Crohn, ziekte van (30)	5	4
Gilbert, syndroom van (2)	-	1
Hirschsprung, ziekte van (1)	-	-
Scleroserende cholangitis (2)	-	1
<b>4. Oncologische aandoeningen (n=23)</b>	<b>(14,3%)</b>	<b>(5,7%)</b>
Hodgkin, ziekte van (4)	1	1
Kahler, ziekte van (2)	1	-
Maligniteit nasopharyngeaal (1)	-	-
Neuro-esthesioblastoom (1)	-	-
Non-Hodgkin lymfoom (4)	1	2
Osteosarcoom (1)	1	-
Schildklier carcinoom (4)	-	-
Testis carcinoom/seminoom (4)	-	-
Waldenström, syndroom van (2)	-	-
<b>5. Aandoeningen van immuunsysteem/infecties (n=49)</b>	<b>(25,0%)</b>	<b>(22,6%)</b>
Antifosfolipiden syndroom (2)	-	2
Aspergillose (2)	-	1
Chronisch vermoeidheidssyndroom (9)	3	2
Dermatopolymyositis (1)	-	-
Lupus erythematosus (CDLE/SLE) (9)	3	2
Meningitis (1)	-	-
Pernicieuze anemie (5)	1	2
Quincke's oedeem (1)	-	-
Sarcoïdose (Besnier-boeck, ziekte van) (16)	-	2
Sclerodermie (2)	-	1
Tuberculose (1)	-	-

Tabel 5.9 (vervolg) Voorkomen van zeldzame aandoeningen in de twee clusters van ervaren kwaliteit van zorg door de huisarts

Type zeldzame aandoening	cluster 1	cluster 2
N	28	53



<b>6. Aangeboren aandoeningen/metabolisme (n=6)</b>	(0,0%)	(3,8%)
Alkaptonurie (1)	-	-
Homozygote cysteinurie (1)	-	-
Sikkelcel anemie (1)	-	1
Thalassemie (2)	-	1
Willebrand, ziekte van (1)	-	-
<b>7. Genetisch/dysmorfische aandoeningen (n=3)</b>	(0,0%)	(1,9%)
Cataract, congenitaal (1)	-	-
Otosclerose, familiale (1)	-	-
Rieger, syndroom van (1)	-	1
<b>8. Cardiovasculaire aandoeningen (n=6)</b>	(0,0%)	(3,8%)
Alfa I-antitrypsine deficiëntie (1)	-	-
Churg-Strauss, ziekte van (1)	-	-
Hypertrofische obstructieve cardiomyopathie (1)	-	1
Takayashu, ziekte van (1)	-	1
Wegener, ziekte van (2)	-	-
<b>9. Artritis (n=6)</b>	(7,1%)	(3,8%)
Acuut reuma (1)	-	1
Juveniele reumatische artritis (5)	2	1
<b>10. Dermatologische aandoeningen (n=9)</b>	(3,6%)	(9,4%)
Lichen sclerosus et atrophicus (2)	-	2
Porphyria cutanea tarda (1)	-	1
Pseudo xanthoma elasticum (1)	-	1
Sjögren, syndroom van (3)	1	-
Vitiligo (2)	-	1
<b>11. Nieraandoeningen (n=6)</b>	(0,0%)	(1,9%)
Alport chronische nefritis (1)	-	-
IgA nefropathie (4)	-	1
Nefrotisch syndroom (1)	-	-
<b>12. Endocriene aandoeningen (n=8)</b>	(3,6%)	(0,0%)
Addison, ziekte van (2)	-	-
Cystenieren, familiale (1)	-	-
Hashimoto autoimmuun thyreoïditis (1)	-	-
Hypogonadotroop hypogonadisme (1)	-	-
Idiopathische hypercalciurie (1)	1	-
Multinodulair struma (1)	-	-
Primaire hyperpara thyreoïdie (1)	-	-

### 5.3.2 Ervaren kwaliteit van zorg door de specialist

Op basis van de ervaren kwaliteit van de medisch-specialistische zorg zijn twee clusters te onderscheiden. De twee clusters verschillen in de ervaren kwaliteit van de structuur en het proces van de medisch-specialistische zorg. In tabel 5.10 worden de resultaten gepresenteerd.

Het eerste cluster kan globaal worden omschreven als een groep van 54 mensen met zeldzame aandoeningen die de kwaliteit van zorg van de specialist als goed ervaart. Het tweede cluster (n=31) ervaart de kwaliteit van de medisch-specialistische zorg als matig.

Tabel 5.10 Kwaliteit van zorg specialist<sup>1</sup>

N	cluster 1	cluster 2	gemiddelde score
	54	31	

structuur	0,97	0,78	0,90
proces	0,90	0,71	0,82

<sup>1</sup>range per subschaal 0 - 1; hoe hoger de score, hoe beter de kwaliteit van zorg

In tabel 5.11 staan enkele sociaal-demografische en ziektekenmerken van beide clusters vermeld. Er werden op de sociaal-demografische en ziektekenmerken geen significante verschillen tussen de clusters gevonden. Tabel 5.12 laat zien aan welke aandoeningen mensen in de twee clusters lijden. Hieronder volgt een beschrijving van deze kenmerken.

Tabel 5.11 Sociaal-demografische en ziektekenmerken per cluster

N	% cluster 1 54	% cluster 2 31
<b>sociaal-demografisch</b>		
leeftijd in jaren: gem (Sd)	45,5 (14,2)	44,4 (11,7)
geslacht: % mannen	46,3	35,5
opleiding: % laag	32,0	30,0
<b>ziektekenmerken</b>		
lichamelijke beperkingen: %	32,6	35,5
comorbiditeit: %	18,5	19,3
ziekteduur in jaren: gem (Sd)	9,1 (8,0)	5,9 (4,2)

*Cluster 1: 'goede ervaren kwaliteit van zorg door de specialist' (n=54)*

De mensen in dit cluster hebben een gemiddelde leeftijd van ruim 45 jaar. Het cluster heeft een vrij groot aandeel mannen, namelijk bijna de helft. Het eerste cluster bestaat voor ruim de helft uit mensen met neurologische en gastroïntestinale aandoeningen en dan voornamelijk de aandoeningen multipele sclerose (n=12) en de ziekte van Crohn (n=13). Ten opzichte van het tweede cluster komen aandoeningen van het immuunsysteem wat minder vaak voor. De ziekte van Hodgkin komt in dit cluster vrij veel voor, namelijk drie maal. Ook de cardiovasculaire aandoeningen komen in dit cluster samen.

*Cluster 2: 'matige ervaren kwaliteit van zorg door de specialist' (n=31)*

Het tweede cluster is gemiddeld ruim 44 jaar en bijna tweederde is vrouw. De ziekteduur van deze mensen is gemiddeld iets korter in vergelijking met het eerste cluster. Een kwart van de mensen heeft een aandoening van het immuunsysteem/infecties, hetgeen relatief meer is dan in het eerste cluster met een goede ervaren kwaliteit van zorg. Verhoudingsgewijs komen zeldzame vormen van artritis en dermatologische aandoeningen (syndroom van Sjögren) in dit cluster wat meer voor.

Tabel 5.12 Voorkomen van zeldzame aandoeningen in de twee clusters van kwaliteit van zorg door de specialist

Type zeldzame aandoening	cluster 1	cluster 2
N	54	31

<b>1. Neurologische aandoeningen (n=40)</b>	<b>(25,9%)</b>	<b>(16,1%)</b>
Cerebrale amyeloïde angiopathie, hereditaire (1)	-	-
Cluster hoofdpijn (1)	-	-
Lateraal sclerose (1)	-	-
Meningeoom (2)	1	-
Multipole sclerose (30)	12	5
Multipole systeem atrofie (1)	-	-
Panhypopituitarisme (1)	-	-
Pyramidebaansyndroom-hydrocephalus (1)	-	-
Spastische quadriplegie, congenitale (1)	-	-
Spina bifida (1)	1	-
<b>2. Neuro-musculaire aandoeningen (n=15)</b>	<b>(1,9%)</b>	<b>(0,0%)</b>
Charcot Marie Tooth (HMSN) (4)	-	-
Dystonie (1)	-	-
Dystrofia myotonica (Steinert, ziekte van) (4)	1	-
Guillain-Barré, ziekte van (1)	-	-
McArdle fosforylase deficiëntie (1)	-	-
Myastenia gravis (2)	-	-
Myotonia congenita (1)	-	-
Periodieke hypokaliemische paralyse, familiale (1)	-	-
<b>3. Gastroïntestinale aandoeningen (n=35)</b>	<b>(27,8%)</b>	<b>(19,4%)</b>
Crohn, ziekte van (30)	13	4
Gilbert, syndroom van (2)	1	-
Hirschsprung, ziekte van (1)	-	1
Scleroserende cholangitis (2)	1	1
<b>4. Oncologische aandoeningen (n=23)</b>	<b>(13,0%)</b>	<b>(12,9%)</b>
Hodgkin, ziekte van (4)	3	-
Kahler, ziekte van (2)	-	-
Maligniteit nasopharyngeaal (1)	-	-
Neuro-esthesioblastoom (1)	-	-
Non-Hodgkin lymfoom (4)	2	1
Osteosarcoom (1)	-	1
Schildklier carcinoom (4)	-	1
Testis carcinoom/seminoom (4)	1	1
Waldenström, syndroom van (2)	1	-
<b>5. Aandoeningen van immuunsysteem/infecties (n=49)</b>	<b>(11,1%)</b>	<b>(25,8%)</b>
Antifosfolipiden syndroom (2)	1	-
Aspergillose (2)	2	-
Chronisch vermoeidheidssyndroom (9)	-	2
Dermatopolymyositis (1)	-	-
Lupus erythematosus (CDLE/SLE) (9)	1	2
Meningitis (1)	-	-
Pernicieuze anemie (5)	-	1
Quincke's oedeem (1)	-	-
Sarcoïdose (Besnier-boeck, ziekte van) (16)	2	1
Sclerodermie (2)	-	1
Tuberculose (1)	-	-

Tabel 5.12 (vervolg) Voorkomen van zeldzame aandoeningen in de twee clusters van ervaren kwaliteit van zorg door de specialist

Type zeldzame aandoening	cluster 1	cluster 2
N	54	31

<b>6. Aangeboren aandoeningen/metabolisme (n=6)</b>	(1,9%)	(0,0%)
Alkaptonurie (1)	-	-
Homozygote cysteinurie (1)	-	-
Sikkelcel anemie (1)	1	-
Thalassemie (2)	-	-
Willebrand, ziekte van (1)	-	-
<b>7. Genetisch/dysmorfische aandoeningen (n=3)</b>	(0,0%)	(3,2%)
Cataract, congenitaal (1)	-	-
Otosclerose, familiale (1)	-	-
Rieger, syndroom van (1)	-	1
<b>8. Cardiovasculaire aandoeningen (n=6)</b>	(7,4%)	(0,0%)
Alfa I-antitrypsine deficiëntie (1)	-	-
Churg-Strauss, ziekte van (1)	-	-
Hypertrofische obstructieve cardiomyopathie (1)	1	-
Takayashu, ziekte van (1)	1	-
Wegener, ziekte van (2)	2	-
<b>9. Artritis (n=6)</b>	(1,9%)	(6,5%)
Acuut reuma (1)	-	-
Juveniele reumatische artritis (5)	1	2
<b>10. Dermatologische aandoeningen (n=9)</b>	(3,7%)	(9,7%)
Lichen sclerosus et atrophicus (2)	-	-
Porphyria cutanea tarda (1)	-	1
Pseudo xanthoma elasticum (1)	1	-
Sjögren, syndroom van (3)	-	2
Vitiligo (2)	1	-
<b>11. Nieraandoeningen (n=6)</b>	(3,7%)	(0,0%)
Alport chronische nefritis (1)	-	-
IgA nefropathie (4)	2	-
Nefrotisch syndroom (1)	-	-
<b>12. Endocriene aandoeningen (n=8)</b>	(1,9%)	(6,5%)
Addison, ziekte van (2)	-	-
Cystenieren, familiale (1)	-	1
Hashimoto autoimmuun thyreoïditis (1)	-	-
Hypogonadotroop hypogonadisme (1)	-	1
Idiopathische hypercalciurie (1)	1	-
Multinodulair struma (1)	-	-
Primaire hyperpara thyreoïdie (1)	-	-

## 5.4 Clustering op basis van behoefte aan informatie

Op grond van de behoefte aan informatie zijn drie clusters van mensen met zeldzame aandoeningen te onderscheiden. De clusters verschillen in de aard en omvang van de informatie waar men al dan niet behoefte aan heeft. In tabel 5.13 worden de resultaten gepresenteerd.

Tabel 5.13 Gemiddeld percentage informatiebehoefte per onderwerp per cluster

informatie N	% cluster 1 105	% cluster 2 40	% cluster 3 31	gemiddeld percentage
aandoening	5,7	87,5	61,3	36,8
behandeling	14,3	85,0	80,6	42,5
lichamelijke gevolgen	0,0	17,5	38,7	11,4
maatschappelijke gevolgen	4,8	0,0	93,5	19,9
leefwijze	4,8	35,0	74,2	23,8
financiële zaken	16,2	55,0	87,1	38,0

Globaal kunnen de clusters als volgt omschreven worden. Cluster 1 bestaat uit een grote groep mensen (n=105) die over het algemeen weinig of geen behoefte hebben aan meer informatie over de in tabel 5.13 genoemde onderwerpen. Het tweede cluster bestaat uit 40 mensen waarvan het grootste deel voornamelijk behoefte heeft aan meer informatie over de aandoening en behandeling. Het derde cluster (n=31) wordt gekenmerkt door een grote behoefte aan informatie op alle onderwerpen, met name ook de maatschappelijke en financiële gevolgen van hun ziekte.

In tabel 5.14 staan enkele sociaal-demografische en ziektekenmerken van beide clusters vermeld. Behalve tussen clusters 1 en 3 op de variabele leeftijd ( $p \leq .001$ ) werden op de sociaal-demografische en ziektekenmerken geen significante verschillen gevonden. Tabel 5.15 laat zien aan welke aandoeningen mensen in de twee clusters lijdten. Hieronder volgt een beschrijving van deze kenmerken.

Tabel 5.14 Sociaal-demografische en ziektekenmerken per cluster

N	% cluster 1 105	% cluster 1 40	% cluster 2 31
<b>sociaal-demografische kenmerken</b>			
leeftijd in jaren: gem (Sd)	* 50,6 (15,6)	45,4 (13,1)	* 40,0 (11,8)
geslacht: % mannen	42,9	30,0	48,4
opleiding: % laag	38,0	30,8	32,3
<b>ziektekenmerken</b>			
lichamelijke beperkingen: %	34,3	47,5	29,0
comorbiditeit: %	19,0	22,5	6,5
ziekteduur in jaren: gem (Sd)	10,9 (10,5)	9,1 (7,3)	7,8 (7,2)

\* significant verschil tussen clusters ( $p \leq .05$ )

#### *Cluster 1: 'weinig behoefte aan meer informatie' (n=105)*

De gemiddelde leeftijd van mensen in het eerste, grote cluster is 51 jaar. Zij zijn daarmee ruim 10 jaar ouder dan mensen in het derde cluster. Het percentage mannen en het percentage mensen met lichamelijke beperkingen en comorbiditeit liggen rond het gemiddelde. Het cluster heeft relatief iets meer laag opgeleiden. Neurologische (waaronder 19 maal multipele sclerose) en immunologische aandoeningen zijn de meest voorkomende categorieën in het eerste cluster; bij elkaar bijna 45%. Alle andere categorieën aandoeningen zijn ook in dit cluster vertegenwoordigd.

#### *Cluster 2: 'behoefte aan meer informatie over aandoening en behandeling' (n=40)*

De mensen in het tweede cluster hebben een gemiddelde leeftijd van 45 jaar. Naar verhouding zijn er wat meer vrouwen vertegenwoordigd en zijn ze iets hoger opgeleid. Het aantal mensen dat lichamelijke beperkingen heeft is vrij hoog, namelijk bijna de helft. Ook

comorbiditeit komt in dit cluster wat meer voor dan gemiddeld, namelijk bij 23%. Dertig procent van dit cluster wordt gevormd door mensen met immunologische aandoeningen, hetgeen verhoudingsgewijs wat meer is dan in de andere clusters. Vergeleken met de andere clusters komen ook oncologische en cardiovasculaire aandoeningen relatief wat vaker voor, terwijl neurologische aandoeningen juist wat minder vertegenwoordigd zijn.

*Cluster 3: 'veel behoefte aan meer informatie' (n=31)*

Het derde cluster is gemiddeld de jongste groep (40 jaar) en bestaat bijna voor de helft uit mannen. Het percentage mensen met lichamelijke beperkingen is lager dan bij de andere twee clusters. Comorbiditeit komt heel weinig voor. Ruim een kwart van het derde cluster heeft een neurologische aandoening en ruim één op de vijf een immunologische aandoening/infectie. In verhouding tot de andere clusters komen de neurologische aandoeningen in dit cluster wat meer, en oncologische aandoeningen wat minder voor.

Tabel 5.15 Voorkomen van zeldzame aandoeningen in de drie clusters van informatiebehoefte

Type zeldzame aandoening	cluster 1	cluster 2	cluster 3
N	105	40	31

<b>1. Neurologische aandoeningen (n=40)</b>	<b>(22,9%)</b>	<b>(15,0%)</b>	<b>(25,8%)</b>
Cerebrale amyeloïde angiopathie, hereditaire (1)	-	1	-
Cluster hoofdpijn (1)	1	-	-
Lateraal sclerose (1)	1	-	-
Meningeoom (2)	1	-	-
Multipele sclerose (30)	19	3	7
Multipele systeem atrofie (1)	1	-	-
Panhypopituitarisme (1)	1	-	-
Pyramidebaansyndroom-hydrocephalus (1)	-	1	-
Spastische quadriplegie, congenitale (1)	-	-	1
Spina bifida (1)	-	1	-
<b>2. Neuro-musculaire aandoeningen (n=15)</b>	<b>(7,6%)</b>	<b>(5,0%)</b>	<b>(9,7%)</b>
Charcot Marie Tooth (HMSN) (4)	2	2	-
Dystonie (1)	-	-	1
Dystrofia myotonica (Steinert, ziekte van) (4)	2	-	1
Guillain-Barré, ziekte van (1)	1	-	-
McArdle fosforilase deficiëntie (1)	1	-	-
Myastenia gravis (2)	-	-	1
Myotonia congenita (1)	1	-	-
Periodieke hypokaliemische paralyse, familiale (1)	1	-	-
<b>3. Gastroïntestinale aandoeningen (n=35)</b>	<b>(17,1%)</b>	<b>(15,0%)</b>	<b>(19,4%)</b>
Crohn, ziekte van (30)	16	6	4
Gilbert, syndroom van (2)	1	-	-
Hirschsprung, ziekte van (1)	-	-	1
Scleroserende cholangitis (2)	1	-	1
<b>4. Oncologische aandoeningen (n=23)</b>	<b>(10,5%)</b>	<b>(12,5%)</b>	<b>(6,5%)</b>
Hodgkin, ziekte van (4)	1	1	1
Kahler, ziekte van (2)	2	-	-
Maligniteit nasopharyngeaal (1)	-	-	-
Neuro-esthesioblastoom (1)	-	1	-
Non-Hodgkin lymfoom (4)	3	-	-
Osteosarcoom (1)	-	1	-
Schildklier carcinoom (4)	1	1	-
Testis carcinoom/seminoom (4)	2	1	1
Waldenström, syndroom van (2)	2	-	-
<b>5. Aandoeningen van immuunsysteem/ infecties (n=49)</b>	<b>(21,9%)</b>	<b>(30,0%)</b>	<b>(22,6%)</b>
Antifosfolipiden syndroom (2)	1	1	-
Aspergillose (2)	1	1	-
Chronisch vermoeidheidssyndroom (9)	2	4	2
Dermatopolymyositis (1)	-	1	-
Lupus erythematosus (CDLE/SLE) (9)	5	2	1
Meningitis (1)	1	-	-
Pernicieuze anemie (5)	4	-	-
Quincke's oedeem (1)	-	-	-
Sarcoïdose (Besnier-boeck, ziekte van) (16)	8	2	4
Sclerodermie (2)	1	1	-
Tuberculose (1)	-	-	-

Tabel 5.15 (vervolg)

Voorkomen van zeldzame aandoeningen in de drie clusters van informatiebehoefte

Type zeldzame aandoening	cluster 1	cluster 2	cluster 3
N	105	40	31

<b>6. Aangeboren aandoeningen/metabolisme (n=6)</b>	(3,8%)	(0,0%)	(0,0%)
Alkaptonurie (1)	-	-	-
Homozygote cysteinurie (1)	1	-	-
Sikkelcel anemie (1)	1	-	-
Thalassemie (2)	2	-	-
Willebrand, ziekte van (1)	-	-	-
<b>7. Genetisch/dysmorfische aandoeningen (n=3)</b>	(1,0%)	(5,0%)	(0,0%)
Cataract, congenitaal (1)	1	-	-
Otosclerose, familiale (1)	-	1	-
Rieger, syndroom van (1)	-	1	-
<b>8. Cardiovasculaire aandoeningen (n=6)</b>	(1,0%)	(7,5%)	(0,0%)
Alfa I-antitrypsine deficiëntie (1)	-	1	-
Churg-Strauss, ziekte van (1)	1	-	-
Hypertrofische obstructieve cardiomyopathie (1)	-	-	-
Takayashu, ziekte van (1)	-	1	-
Wegener, ziekte van (2)	-	1	-
<b>9. Artritis (n=6)</b>	(3,8%)	(2,5%)	(3,2%)
Acuut reuma (1)	1	-	-
Juveniele reumatische artritis (5)	3	1	1
<b>10. Dermatologische aandoeningen (n=9)</b>	(3,8%)	(2,5%)	(3,2%)
Lichen sclerosus et atrophicus (2)	2	-	-
Porphyria cutanea tarda (1)	-	-	-
Pseudo xanthoma elasticum (1)	-	1	-
Sjögren, syndroom van (3)	1	-	1
Vitiligo (2)	1	-	-
<b>11. Nieraandoeningen (n=6)</b>	(2,9%)	(2,5%)	(6,5%)
Alport chronische nefritis (1)	-	-	1
IgA nefropathie (4)	2	1	1
Nefrotisch syndroom (1)	1	-	-
<b>12. Endocriene aandoeningen (n=8)</b>	(3,8%)	(2,5%)	(3,2%)
Addison, ziekte van (2)	-	1	-
Cystenieren, familiale (1)	1	-	-
Hashimoto autoimmuun thyreoïditis (1)	-	-	1
Hypogonadotroop hypogonadisme (1)	1	-	-
Idiopathische hypercalciurie (1)	1	-	-
Multinodulair struma (1)	1	-	-
Primaire hyperpara thyreoïdie (1)	-	-	-

## 5.5 Samenvatting

Al naar gelang de ervaren problematiek is onderzocht of er verschillende groepen (clusters) van mensen met zeldzame aandoeningen onderscheiden konden worden. Deze clusters werden vervolgens beschreven aan de hand van sociaal-demografische en ziektekenmerken. Er zijn uit de clusteranalyses enkele interessante bevindingen naar voren gekomen die de heterogene groep mensen met zeldzame aandoeningen nader definieert. Echter, de clusters konden over het algemeen niet getypeerd worden op grond van diagnoses. Een belangrijke conclusie is dan ook dat mensen met zeldzame aandoeningen



ziekte-overstijgende ervaringen delen, die samenhangen met bepaalde sociaal-demografische kenmerken, zoals de leeftijd, het geslacht en het opleidingsniveau, en met generieke kenmerken van de gezondheidstoestand, zoals fysieke beperkingen, comorbiditeit en de ziekteduur. In het volgende hoofdstuk zal de ervaren problematiek van mensen met zeldzame aandoeningen nog wat verder worden verdiept.

#### *Kwaliteit van leven*

De clustering op basis van de ervaren kwaliteit van leven laat zien dat er binnen de groep mensen met een zeldzame aandoening flinke verschillen zijn in de ervaren kwaliteit van leven. Zeker niet iedereen heeft een slechte kwaliteit van leven. Circa eenderde van de onderzoeksgroep (35%; 54 van de 154 mensen in de analyse) ervaart een relatief goede kwaliteit van leven op alle onderzochte aspecten. Eenzelfde percentage rapporteert wel een relatief slechte fysieke gezondheid, maar heeft desondanks toch niet meer psychische of mentale problemen dan gemiddeld. Bij een kleine groep (16%; 25 mensen) is sprake van een zeer slechte kwaliteit van leven op alle aspecten. Deze groep wordt gekenmerkt door het grote aandeel vrouwen en lager opgeleiden. De meest voorkomende aandoeningen in dit cluster zijn aandoeningen van het immuunsysteem/infecties (28%) en neurologische aandoeningen (24%). Ten opzichte van de andere clusters komen zeldzame cardiovasculaire aandoeningen en zeldzame vormen van artritis in dit cluster verhoudingsgewijs wat vaker voor. Tenslotte kan nog een kleine groep (14%; 21 mensen) onderscheiden worden, die niet zozeer een heel slechte fysieke gezondheid ervaart, maar vooral een slechtere psychische/mentale gezondheid. Ook deze groep bevat relatief veel mensen met een neurologische aandoening, maar tegelijkertijd ook een aantal kankerpatiënten.

#### *Zorggebruik*

De clustering naar de mate waarin mensen met zeldzame aandoeningen gebruik maken van (para-)medische zorg, geestelijke gezondheidszorg en alternatieve behandelwijzen laat ook verschillen zien. Ruim eenderde van de totale onderzoeksgroep (35%; 73 van de 206 mensen in de analyse) maakt voornamelijk gebruik van paramedische zorg (vooral fysiotherapie), naast medische zorg. Deze groep is gemiddeld wat ouder, namelijk boven de 50 jaar en is voor bijna de helft laag opgeleid. Meer dan de helft van deze groep heeft lichamelijke beperkingen. Dit verklaart wellicht het gebruik van fysiotherapie. Bij ruim een kwart is sprake van comorbiditeit. Dit cluster bevat relatief -ten opzichte van de andere clusters- veel mensen met neurologische aandoeningen en cardiovasculaire aandoeningen, maar tegelijkertijd weinig kankerpatiënten. Een tweede kleinere groep (9%; 18 mensen) van gemiddeld 40 jaar maakt gebruik van de GGZ, naast (para-)medische zorg. De groep bestaat voor driekwart uit vrouwen en is vrij hoog opgeleid. Meer dan de helft heeft lichamelijke beperkingen en de ziekteduur is met 13 jaar relatief lang. Het derde cluster is ook vrij klein en bestaat uit 16 mensen (8%) die allen gebruik maken van alternatieve behandelwijzen, meestal overigens naast de reguliere medische zorg. Ze zijn vrij hoog opgeleid, hebben weinig beperkingen, geen comorbiditeit en een relatief korte ziekteduur. Dit cluster bevat relatief wat meer kankerpatiënten en mensen met aandoeningen van het immuunsysteem/infecties. Tenslotte kan een grote groep mensen onderscheiden worden (48%; 99 mensen) die tamelijk weinig zorg consumeren. Geen van deze mensen heeft contact met paramedici, GGZ-hulpverleners of alternatief behandelaars. Ook het contact met de huisarts of specialist ligt in dit cluster lager dan in de andere clusters. De groep bevat relatief meer mannen en is vrij laag opgeleid. Lichamelijke beperkingen en comorbiditeit komen weinig voor. Vijf van de zes mensen met een aangeboren aandoening of stofwisselingsziekte, en ook vijf van de acht mensen met endocriene aandoeningen komen in dit cluster voor. Ook bevat dit cluster relatief -ten opzichte van de eerste twee clusters- veel kankerpatiënten.

#### *Kwaliteit van zorg*

De kwaliteit van zorg door de huisarts wordt door één groep mensen met een zeldzame aandoening als slechter ervaren (35%; 28 van de 81 mensen in de analyse) dan een andere groep (65%; 53 mensen). Het cluster met het meest negatieve oordeel bestaat grotendeels uit vrouwen met veel fysieke beperkingen en weinig comorbiditeit. Gastroïntestinale en oncologische aandoeningen komen in dit cluster relatief wat vaker voor.

Ook de kwaliteit van de specialist wordt door twee groepen mensen met zeldzame aandoeningen verschillend gewaardeerd, waarbij één groep negatiever oordeelt (36%; 31 van de 85 mensen in de analyse) dan de andere groep (64%; 54 mensen). De groep die negatiever oordeelt, bestaat uit relatief meer vrouwen en heeft een vrij korte ziekte duur. Aandoeningen van het immuunsysteem/infecties komen relatief wat vaker voor in deze groep.

#### *Behoeftte aan informatie*

De clustering op basis van de behoefte aan informatie van mensen met zeldzame aandoeningen is in drie groepen uiteengevallen. Het grootste deel van de onderzoeksgroep (60%; 105 van de 176 mensen in de analyse) heeft weinig of geen behoefte aan meer informatie. De groep is gemiddeld ouder (51 jaar) dan de twee groepen met een grotere behoefte aan informatie. Het tweede cluster bestaat uit 40 mensen (23%), die vooral behoefte hebben aan meer informatie over de aandoening en de behandeling. De groep wordt gekenmerkt door het grote aantal vrouwen, is wat hoger opgeleid en ervaart veel lichamelijke beperkingen en comorbiditeit. Dit cluster bevat -relatief ten opzichte van de andere clusters- wat meer mensen met aandoeningen van het immuunsysteem/infecties en wat minder mensen met neurologische aandoeningen. Tenslotte is er een kleinere groep van 31 mensen (17%) die naast een grote behoefte aan informatie over de aandoening en de behandeling, ook meer over de lichamelijke en maatschappelijke gevolgen, leefwijze en financiële zaken wil weten. Deze groep is vrij jong (40 jaar) en wordt gekenmerkt door het grote aandeel mannen (bijna de helft). Ze hebben minder lichamelijke beperkingen en comorbiditeit komt nauwelijks voor.

## **6 ERVARINGEN IN DE PERIODE VOOR, TIJDENS EN NA DE DIAGNOSE VAN EEN ZELDZAME AANDOENING**

In dit hoofdstuk worden de resultaten van de telefonische interviews beschreven, die ter verdieping op de secundaire analyses zijn gehouden. Het doel van de interviews was te achterhalen wat de knelpunten zijn voor mensen met zeldzame aandoeningen en hoe men zelf vindt dat men het beste geholpen zou of had kunnen worden. De interviews zijn semi-structureerd opgezet om de geïnterviewden voldoende mogelijkheden te bieden hun ervaringen te verwoorden (bijlage 4). Bovendien is niet aan iedereen dezelfde vragen voorgelegd. Daardoor kunnen er geen conclusies in kwantitatieve zin worden getrokken. In

de eerste paragraaf (6.1) wordt de groep geïnterviewden beschreven. In de paragrafen daarna wordt achtereenvolgens ingegaan op de ervaringen van mensen met een zeldzame aandoening gedurende de pre-diagnostische fase (6.2), de fase van diagnosestelling (6.3) en de post-diagnostische fase (6.4). De laatste paragraaf (6.5) bevat een samenvatting van de resultaten.

## 6.1 De geïnterviewden

In totaal zijn bij 54 mensen uit de onderzoeksgroep interviews afgenomen, waarvan bij 14 mensen de nadruk in het interview lag op kwaliteit van leven. Bij 21 lag de nadruk op de ervaren kwaliteit van zorg en bij 19 mensen op de informatievoorziening (zie bijlage 4 voor de vragen van het interview). In tabel 6.1 is aangegeven welke aandoeningen de geïnterviewden hebben. De afnameduur van de interviews was gemiddeld 40 minuten (sd=15,4) en varieerde tussen de 14 en 76 minuten.

Om inzicht te krijgen in de groep geïnterviewden werden, na een korte uitleg van het doel van het interview, enkele algemene vragen gesteld. De gemiddelde leeftijd op het afnamemoment van het interview was 50 jaar. De groep bestond voor 59% uit vrouwen. Er werd gevraagd of men de aandoening in eigen woorden zou kunnen omschrijven.

Ter illustratie de omschrijvingen van twee personen van hun aandoening:

*“Het is een lastige aandoening, je bent er nooit op voorbereid, want je raakt plotseling geheel verlamd. Ik ben een uniek geval in Nederland, want ik heb er ook nog een schildklierprobleem bij.” (periodieke hypokaliemische paralyse)*

*“Je afweersysteem bestaat uit tankjes en soldaatjes. De soldaten nemen de indringer waar, en de tanks verdelgen hem. Bij deze ziekte wordt zonder reden opdracht gegeven tot bindweefselvorming: dingen inkapselen.” (ziekte van Besnier-Boeck/sarcoïdose)*

### Comorbiditeit

Ook werd gevraagd of men nog meer chronische aandoeningen had naast de zeldzame. Eén persoon had nog een andere zeldzame aandoening (lichen sclerosus et atrophicus), naast sarcoïdose. Verder noemden 14 mensen nog één andere aandoening, zeven nog twee, en twee nog drie andere aandoeningen. In hoeverre deze aandoeningen verband houden met de eerste diagnose (zeldzame aandoening) is onduidelijk. De meesten (n=29) noemden alleen de zeldzame aandoening. Er werd bij de mensen met meer dan één aandoening benadrukt dat het interview vooral betrekking zou hebben op de zeldzame aandoening.

Tabel 6.1 Aandoeningen ingedeeld naar type interview

aandoening van geïnterviewde (n=54)	kwaliteit van leven (n=14)	kwaliteit van zorg (n=21)	informatie (n=19)
-------------------------------------	----------------------------	---------------------------	-------------------

<b>Neurologische aandoeningen</b>			
Multipele sclerose	1	1	3
Pyramidebaansyndroom-hydrocephalus	-	1	-
<b>Neuro-musculaire aandoeningen</b>			
HMSN polyneuropathie	1	-	-
Dystrofia myotonica (Steinert)	-	-	1
Dystonie	-	-	1
Myastenia gravis	-	-	1
Periodieke hypokaliemische paralyse, familiale	1	-	-
<b>Gastroïntestinale aandoeningen</b>			
Crohn, ziekte van	1	4	1
Gilbert, syndroom van	-	1	-
Scleroserende cholangitis	-	-	1
<b>Oncologische aandoeningen</b>			
Hodgkin, ziekte van	-	1	-
Kahler, ziekte van	-	1	-
Neuro-esthesioblastoom	-	-	1
Non-Hodgkin lymfoom	-	1	-
Osteosarcoom	-	1	-
Seminotestis	-	-	1
<b>Aandoeningen van immuunsysteem/ infecties</b>			
Aspergillose	-	-	-
Chronisch vermoeidheidssyndroom	-	2	-
Lupus erythematosus (CDLE/SLE)	2	2	1
Sarcoïdose (Besnier-boeck, ziekte van)	1	2	-
Sclerodermie	2	-	2
<b>Genetisch/dysmorfische aandoeningen</b>			
Ototsclerose	1	-	-
<b>Cardiovasculaire aandoeningen/luchtwegen</b>			
Alfa I-antitrypsine deficiëntie	-	-	-
Wegener, ziekte van	-	-	1
<b>Artritis/bindweefsel</b>			
Acuut reuma	1	-	-
Juveniele reumatische artritis	-	-	-
<b>Aangeboren aandoeningen/metabolisme</b>			
Thalassemie	-	1	-
<b>Dermatologische aandoeningen</b>			
Pseudo xanthoma elasticum	-	-	1
Sjögren, syndroom van	1	1	-
<b>Nieraandoeningen</b>			
IgA nefropathie	1	-	1
<b>Endocriene aandoeningen</b>			
Addison, ziekte van	-	-	1
Cystenieren, familiale	-	1	-
Hashimoto autoimmuun thyreoïditis	-	-	1

### Leeftijd bij diagnose

Bij alle geïnterviewden werd de aandoening op latere leeftijd vastgesteld, dus niet bij de geboorte. In de onderstaande tabel staan de leeftijden vermeld waarop de diagnose werd gesteld. De gemiddelde leeftijd waarop de diagnose werd vastgesteld is 37 jaar, met een minimum van 1 jaar voor een persoon met thalassemie en een maximum van 75 jaar voor iemand met de ziekte van Kahler.

Tabel 6.2 Leeftijd waarop diagnose van een zeldzame aandoening gesteld werd (n=54)

leeftijd (jaren)	N	%
------------------	---	---

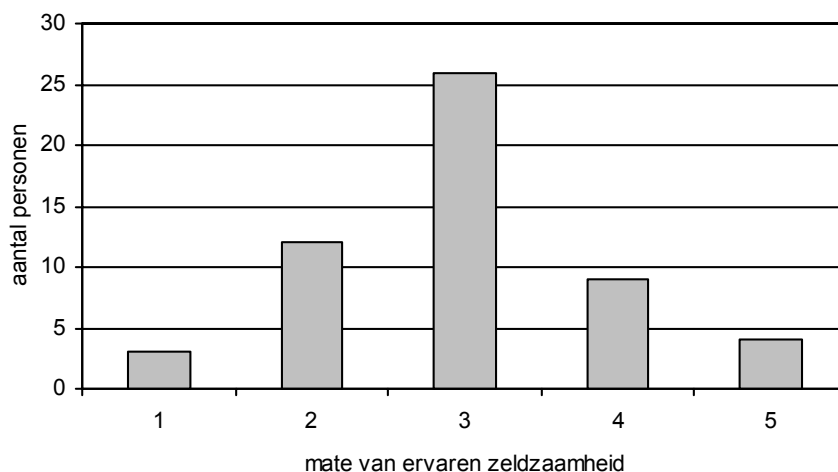
0 - 10	1	1,9
11 - 20	9	16,7
21 - 30	9	16,7
31 - 40	13	24,1
41 - 50	11	20,4
51 - 60	8	14,8
> 61	3	5,6

*Ervaren zeldzaamheid van de aandoening*

Het is niet zeker of een aandoening die volgens de Orphanet-index zeldzaam is, ook door de patiënt zelf als zeldzaam wordt beschouwd. Het kan voorkomen dat mensen hun aandoening niet als zeldzaam ervaren, omdat bijvoorbeeld een familielid dezelfde aandoening heeft. Om een idee te krijgen van de ervaring van zeldzaamheid van de aandoening, werd een vijf-puntsschaal voorgelegd. In figuur 6.1 staat het resultaat vermeld. Drie mensen beschouwden hun aandoening als helemaal niet zeldzaam. De aandoeningen die deze mensen hebben zijn het chronisch vermoeidheidssyndroom (CVS; n=2) en thalassemie. Twaalf mensen beschouwden hun aandoening als niet zo zeldzaam, waaronder multiple sclerose (n=2), de ziekte van Crohn (n=3), CVS, acuut reuma, IgA-nefropathie, seminotestis, sarcoïdose, de ziekte van Hodgkin en de ziekte van Steinert. Vijfendertig mensen ervoeren hun aandoening als (erg) zeldzaam en vier als heel erg zeldzaam. De laatsten hebben de aandoeningen pseudo xanthoma elasticum (PXE), syndroom van Gilbert, systemische lupus erythematosus (SLE) en IgA-nefropathie.

Figuur 6.1 Mate van ervaren zeldzaamheid van de aandoening

- 1 = helemaal niet zeldzaam
- 2 = niet zo zeldzaam
- 3 = zeldzaam
- 4 = erg zeldzaam
- 5 = heel erg zeldzaam

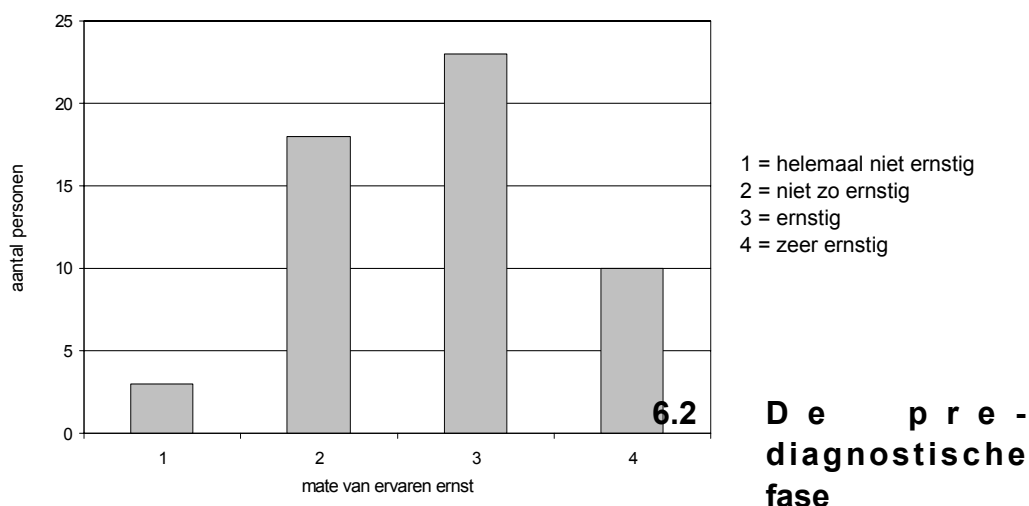


*Ervaren ernst van de aandoening*

Om een idee te krijgen van de ernst van de aandoening volgens de patiënten, werd een vier-puntsschaal voorgelegd. In figuur 6.2 staat het resultaat

vermeld. Eenentwintig mensen ervoeren hun aandoening als helemaal niet of niet zo ernstig, 23 als ernstig en 10 als zeer ernstig. De laatsten hebben de aandoeningen alfa I-antitrypsine deficiëntie, CVS, juveniel reuma, osteosarcoom, seminotestis, SLE en de ziekte van Crohn, Hodgkin en Wegener en IgA-nefropathie.

Figuur 6.2 Ervaren ernst van de aandoening



In deze paragraaf wordt beschreven hoe de geïnterviewden de pre-diagnostische fase ervaren hebben. De onderwerpen die achtereenvolgens aan bod komen zijn kwaliteit van leven en omgaan met een niet gediagnosticeerde aandoening, ervaren kwaliteit van zorg en informatievoorziening en -behoefte. De naam van de aandoening wordt telkens bij de citaten van de geïnterviewden vermeld, ook al was deze nog onbekend in de pre-diagnostische fase.

### 6.2.1 Kwaliteit van leven

Aan 14 mensen werd de vraag voorgelegd hoe zij de pre-diagnostische fase op het persoonlijke of emotionele vlak hebben ervaren. Tien patiënten gaven aan dat dit een moeilijke tijd voor hen was geweest. Men heeft zich vermoeid of angstig gevoeld, heeft beperkingen in mogelijkheden ondervonden of een gebrek aan levenslust ervaren. Door vier mensen werd opgemerkt dat het ook een onzekere tijd was. De reactie van de omgeving speelde eveneens een rol bij het kunnen omgaan met een aandoening waarvan de diagnose nog onbekend was. Twee voorbeelden daarvan zijn dat de partner het ook als een moeilijke tijd had ervaren of dat men zich juist onbegrepen voelde door de omgeving. Sommige mensen (n=4) hebben in de periode voorafgaand aan de diagnose in mindere mate problemen ervaren. Men maakte zich geen zorgen, bijvoorbeeld omdat deze fase op jeugdige leeftijd speelde en daardoor als minder problematisch ervaren werd. Ook gaf één persoon aan dat de pre-diagnostische fase kort was geweest en hij vrij snel wist wat er aan de hand was.

In de onderstaande citaten komt naar voren hoe mensen zelf of hun omgeving in de pre-diagnostische fase omgaan met een aandoening of klachten:

*"Ik was erg ziek, kon moeilijk lopen, had last van evenwichtsstoornissen en was bang voor een tumor; maar ze wisten niet wat het was."* (systemische lupus erythematosus; SLE)

*"Mijn vrouw heeft de situatie als moeilijk ervaren, omdat mijn ziekte geen naam had."* (CVS)

*"Ik ben ermee groot geworden en de omgeving, mijn familie, had het ook. Je weet niet of je het hebt, tot je het krijgt en dan komt het wel keihard aan. Tot die tijd had ik nog kans om het niet te hebben."* (periodieke hypokaliemische paralyse; PHP)

### 6.2.2 Ervaren kwaliteit van zorg

Een pre-diagnostische fase kan langer zijn naarmate de diagnose van de aandoening waarnaar gezocht wordt niet vaak voorkomt of onbekend is. Het kan ook afhangen van de mate waarin de klachten van de patiënt specifiek of aspecifiek zijn. In deze subparagraaf komen onderwerpen als continuïteit van zorg en zorgcoördinatie, deskundigheid, maar ook bejegening door artsen en positieve ervaringen met de gezondheidszorg aan bod. Deze interview-vragen werden aan 21 mensen voorgelegd.

#### *Continuïteit en coördinatie van zorg*

Om een beeld te krijgen van het traject dat patiënten in de pre-diagnostische fase hebben doorlopen, is gevraagd naar contacten met verschillende artsen. In tabel 6.3 staan de trajecten vermeld voor 22 geïnterviewden<sup>1</sup>. De meeste patiënten zijn bij de huisarts begonnen (n=18), die hen vervolgens naar een internist (n=7) of andere specialist verwees. Twee personen kwamen er respectievelijk bij de bloedbank en bij een keuring voor een levensverzekering achter dat er iets niet klopte met de nierfunctie. Zij kwamen (waarschijnlijk) via de huisarts bij een nefroloog of uroloog terecht. De persoon met thalassemie was te vroeg geboren en was daardoor al bekend in het ziekenhuis, waar vervolgens door een internist de aandoening werd vastgesteld. Patiënten komen bij de eerste verwijzing niet altijd bij de juiste specialist terecht: dertien mensen werden weer verder verwezen. Bij de derde arts werden er nog eens vier verwezen naar andere specialisten.

Tabel 6.3 Contacten met artsen en zorgverleners in de pre-diagnostische fase (n=22)

---

<sup>1</sup> Dit is één persoon meer dan de totale interviewgroep over dit onderwerp (n=21), omdat ook iemand die over één van de andere onderwerpen werd geïnterviewd gedetailleerd over zijn ervaringen met artsen en andere zorgverleners vertelde.

zeldzame aandoening	1°arts of instantie	2° arts	3° arts	4° arts
Aspergillose	huisarts <sup>☞</sup>	internist <sup>☞</sup>	longarts	
Aspergillose	huisarts <sup>☞?</sup>	longarts <sup>☞</sup>	internist	
Chronisch vermoeidheidssyndroom	huisarts <sup>☞</sup>	internist <sup>☞</sup>	neuroloog <sup>☞</sup>	psychiater
Chronisch vermoeidheidssyndroom	huisarts <sup>☞</sup>	internist <sup>☞</sup>	huisarts	
Crohn, ziekte van	huisarts <sup>☞</sup>	gastro-enteroloog		
Crohn, ziekte van	huisarts <sup>☞</sup>	internist		
Crohn, ziekte van	huisarts <sup>☞</sup>	internist		
Crohn, ziekte van	huisarts <sup>☞</sup>	internist <sup>☞</sup>	gastro-enteroloog	
Gilbert, syndroom van	huisarts <sup>☞</sup>	internist		
Hodgkin, ziekte van	huisarts <sup>☞</sup>	hematoloog <sup>☞</sup>	oncoloog	
Juveniele reumatische artritis	huisarts <sup>☞</sup>	reumatoloog		
Kahler, ziekte van	huisarts <sup>☞</sup>	reumatoloog <sup>☞</sup>	oncoloog	
Lupus erythematosus (CDLE)	huisarts <sup>☞</sup>	reumatoloog		
Multipele sclerose	huisarts <sup>☞</sup>	oogarts <sup>☞</sup>	neuroloog	
Non-Hodgkin	huisarts <sup>☞</sup>	oncoloog		
Osteosarcoom	huisarts <sup>☞</sup>	radioloog <sup>☞</sup>	huisarts <sup>☞</sup>	orthooped*
Pyramidebaansyndr.-hydrocephalus	huisarts <sup>☞</sup>	neuroloog <sup>☞</sup>	longarts	
Sjögren, syndroom van	huisarts <sup>☞</sup>	reumatoloog		
Cystenieren, familiale	bloedbank <sup>☞</sup>	huisarts <sup>☞?</sup>	nefroloog	
IgA-nefropathie	keuring <sup>☞</sup>	huisarts <sup>☞?</sup>	uroloog <sup>☞</sup>	nefroloog
Lupus erythematosus (SLE)	eerste hulp <sup>☞</sup>	neuroloog <sup>☞</sup>	MS-specialist <sup>☞</sup>	reumatoloog
Thalassemie	internist			

<sup>☞</sup> = verwijzing; ? = Persoon heeft het zelf niet aangegeven, maar is waarschijnlijk door de huisarts verwezen;  
\* = door orthopeed verwezen naar een andere orthopeed.

De lage prevalentie van een aandoening kan de oorzaak zijn van een lange pre-diagnostische fase. Aan 34 mensen werd gevraagd naar de tijdsduur vanaf het begin van de klachten tot aan de diagnose (tabel 6.4). De antwoorden varieerden van “het was meteen duidelijk” voor iemand met periodieke hypokaliemische paralyse (PHP), tot “er is wel 10 jaar overheen gegaan” voor een persoon met het syndroom van Gilbert. Van zes mensen was het onduidelijk hoe lang deze periode duurde.

Tabel 6.4 Aantal jaren vanaf begin van de klachten tot aan de diagnose (n=28)

jaren	N	%
0 (meteen duidelijk)	4	14,3
0 - 1	5	17,9
1 - 2	8	28,6
2 - 3	2	7,1
3 - 4	2	7,1
4 - 5	4	14,3
5 - 10	3	10,7

Op de vraag wat de oorzaak is van een lange pre-diagnostische fase wordt aangegeven dat er niet werd verwezen, of dat er te lang werd gewacht met verwijzen (n=5). Sommigen gaven aan dat ze niet actief door artsen of andere zorgverleners werden geholpen bij het zoeken naar een diagnose. Anderen ervoeren het tegendeel en vertelden juist dat ze zeer actief geholpen werden, dat artsen bijvoorbeeld collega's consulteerden of dat men meteen verwezen werd naar een arts die mogelijk beter zou kunnen helpen. Een aantal mensen stond erop om doorverwezen te worden en gaf dat dan ook zelf aan (n=4). Ook waren er die zichzelf als oorzaak zagen van de vertraging bij het vinden van een diagnose (n=3). In de interviews hebben mensen aangegeven hoe ze in de periode voorafgaand aan de diagnose het beste geholpen hadden kunnen worden. Ook hier werd gezegd dat



men eerder doorgestuurd had willen worden (n=3). Anderen gaven echter aan dat verwijzen wel redelijk snel gebeurde (n=7). Op de vraag of men werd verwezen naar andere artsen of zorgverleners in het geval dat de arts zelf niet verder kon helpen, werd door 14 mensen positief geantwoord.

Negatieve en positieve ervaringen ten aanzien van de continuïteit en coördinatie van zorg in de pre-diagnostische fase komen naar voren in de volgende uitspraken:

*“De huisarts zag geen reden voor doorverwijzing. Mijn klachten werden wel onderzocht, maar ik kreeg geen bloedonderzoek. De specialist zei later dat er bij botontkalking altijd bloedonderzoek gedaan moet worden. Dan had het eerder aan het licht kunnen komen dat ik Kahler had.” (ziekte van Kahler)*

*“Ik heb enorm veel hulp gehad. De huisarts heeft de oogarts gebeld en die heeft heel hard moeten zoeken naar wat voor aandoening het was. Toen hij wist wat het was, heeft hij gezegd dat hij niet kon helpen en ben ik meteen doorgestuurd naar Leiden.” (pseudo xanthoma elasticum; PXE)*

Dat mensen ook zelf voor continuïteit zorgen, of het proces van het vinden van een diagnose juist afremmen blijkt uit de uitspraken van de volgende vier personen:

*“Ik ben ook op eigen initiatief internisten en longartsen gaan raadplegen. Ik heb zelf uitgevonden dat ik een dieet moet volgen en dat doe ik nog steeds. Ik heb mijn informatie uit de bibliotheek en van internet gehaald.” (aspergillose)*

*“De huisarts heeft wel eerst zelf veel uitgezocht om andere ziektes uit te sluiten. Ook al zei hij bij voorbaat dat hij niet veel verwachtte van verder onderzoek; op mijn aandringen werd ik toch doorgestuurd. Ik wilde van die onzekerheid af.” (CVS)*

*“De arts wilde medicijnen geven voor een allergie, maar ik wilde eerst uit laten zoeken wat het dan [voor allergie] was. Toen kwamen ze erachter.” (neuro-esthesioblastoom)*

*“Het gaat allemaal geleidelijk; eerst krijg je medicijnen en de klachten werden toen ook wat minder. Ik loop zelf niet zo snel naar de dokter en dan gaan er al gauw wat jaren overheen.” (syndroom van Gilbert)*

### *Specifieke deskundigheid*

Wanneer een patiënt bij een arts komt met lichamelijke klachten, zal een arts met de patiënt op zoek gaan naar een diagnose. Het hangt dan onder andere van de specifieke deskundigheid van de arts af, of de diagnose gevonden wordt. Aan 21 mensen werd gevraagd waar de eventuele vertraging voor het vinden van een diagnose was ontstaan. Het ontbreken van specifieke deskundigheid van artsen werd een aantal keren genoemd (n=12). Wanneer er direct gevraagd werd naar knelpunten in de pre-diagnostische fase, noemde men eveneens verschillende problemen in verband met deskundigheid (n=10), zoals onbekendheid met de aandoening bij de arts en het niet uitvoeren of uitstellen van diagnostisch onderzoek. Ook werd opgemerkt dat het belangrijk is dat artsen op de hoogte blijven van wetenschappelijke literatuur.

Het ontbreken van specifieke deskundigheid van sommige artsen blijkt onder andere uit de volgende citaten:

*“Het is heel moeilijk om te horen dat de arts het ook niet weet.” (aspergillose)*

*“Als ik nu kijk naar wat ik de afgelopen jaren over deze ziekte gelezen heb, zou het bij de artsen toch vrij bekend moeten zijn.” (ziekte van Addison)*

De trajecten die mensen doorlopen op zoek naar een diagnose zijn soms schrijnend. Uit het verhaal van een vrouw waarbij later osteosarcoom werd vastgesteld, bleek een aantal factoren tot een lange pre-diagnostische fase te hebben geleid:

*“Ik was al een paar keer bij de huisarts geweest, omdat ik pijn had in mijn been. Ik begon steeds moeilijker te lopen. Uiteindelijk ben ik naar het ziekenhuis gestuurd waar een röntgenfoto gemaakt is. Daar werd niets geconstateerd. Weer terug naar de huisarts, omdat ik steeds moeilijker liep. Later kwam ik in een ander ziekenhuis, waar ze op de foto vaststelden dat het bot destijds al gebroken was. Ze hebben een stukje bot opgestuurd naar de tumorcommissie, maar daar kwam eerst niks uit. Later hebben ze bot van de randen weggehaald en toen werd osteosarcoom geconstateerd. Dat komt nooit voor op mijn leeftijd, alleen bij jongere mensen. Omdat ze eerst een bottransplantatie geprobeerd hebben, voor ze wisten wat ik had, kon mijn been niet behouden blijven. Ze hadden eerst moeten bestralen.” (osteosarcoom)*

#### *Begeleiding, steun en het serieus nemen van klachten*

In de interviews hebben mensen (n=21) aangegeven hoe ze in de periode voorafgaand aan de diagnose het beste geholpen hadden kunnen worden. Vier mensen hadden beter begeleid willen worden. Zeven mensen gaven juist positieve ervaringen met artsen en andere zorgverleners aan, zoals dat ze voldoende gesprekken, uitleg en steun hadden gekregen in de pre-diagnostische fase, bijvoorbeeld van de huisarts, de longarts, andere artsen in het ziekenhuis of van een psychiater. Ook werden vrienden of familie genoemd. De geïnterviewden noemden echter in een aantal gevallen (n=14) problemen met het serieus nemen van klachten door artsen. Mensen hadden bijvoorbeeld het gevoel dat sommige artsen nalatig waren, dat de arts de klachten met een korreltje zout nam, dat de arts geen tijd had of gehaast was en dat ze aan hun lot werden overgelaten. Sommigen hadden de ervaring dat lichamelijke klachten als ‘psychisch’ werden bestempeld, terwijl later bleek dat de aandoening wel somatisch van aard was. Anderen voelden zich overigens wel serieus genomen (n=7).

De aan- of afwezigheid van steun en begeleiding blijkt bijvoorbeeld uit deze citaten:

*“De huisarts had meer andere mogelijkheden moeten nagaan, er meer over moeten nadenken alvorens het af te doen met een virusje.” (non-Hodgkin lymfoom)*

*“Ze vertelden me wel alles wat ze wisten, maar er was niemand die het hele proces begeleidde, of me naar een psycholoog verwees.” (dystonie)*

*“De vervanger van de huisarts vond, net als ik, dat ik door de molen moest. Maar ik kon best begrijpen dat mijn eigen huisarts dacht dat het aan mijn scheiding lag en dat het psychisch was. Nu een bekende Nederlander het heeft, is het een wat bekendere ziekte geworden en word ik wat serieuzer genomen.” (sarcoïdose)*

*“Ik was 14 jaar en ging meteen naar het academisch ziekenhuis en was proefkonijn. Ik ben van top tot teen nagekeken en omdat het heel uniek is, word je serieus genomen. Er is ook iemand op gepromoveerd.” (PHP)*

*“Toen ik 15 was, is mijn vader overleden aan darmkanker. Ik zag in mijn symptomen mijn vader terug en de huisarts heeft me er niet in begeleid en is er verder ook niet op ingegaan.” (ziekte van Crohn)*

### 6.2.3 Informatie

In de pre-diagnostische fase weten artsen nog niet wat de patiënt heeft en zullen niet zo snel aan een ongewone of niet vaak voorkomende aandoening denken. Artsen zullen in die fase waarschijnlijk geen gerichte informatie kunnen geven. Dit blijkt ook uit de interviews met 19 mensen, waarvan er tien aangaven dat ze onvoldoende of onduidelijke informatie hadden gekregen. Sommige artsen gaven wel informatie, maar wisten zelf ook nog niet wat er aan de hand was met de patiënt. Zeven mensen zijn zelf op zoek gegaan naar informatie, op internet (n=2) en in de bibliotheek (n=4) of op andere manieren, zoals het contact zoeken met andere artsen (n=4). Twee geïnterviewden gaven aan dat het zelf zoeken naar informatie heeft geleid tot een snellere diagnosestelling. Vijf mensen hebben aangegeven dat ze over het algemeen meer informatie of voorlichting hadden willen hebben. Het liefst wou men natuurlijk weten wat er aan de hand was en wat men aan de aandoening kon doen. Onderwerpen die in deze fase van belang werden geacht, waren het aangeven van de mogelijkheid van een second opinion en informatie over (andere) ziektes met dezelfde klachten.

In de pre-diagnostische fase kunnen artsen vaak geen gerichte informatie verstrekken:

*“Ik heb niet echt voldoende informatie gehad. Je hebt eigenlijk niet zoveel aan een huisarts met dit soort aandoeningen. De huisarts kan alleen doorverwijzen.” (familiaire otosclerose)*

*“Ik ben voldoende ingelicht met de beperkte middelen die de artsen hadden. Op veel vragen wisten ze geen antwoord.” (ziekte van Hashimoto)*

*“De aandoening is zo zeldzaam dat de artsen geen idee hadden wat ze me moesten vertellen.” (sarcoïdose)*

*“Ik vond een artikel over CVS in de krant en nam het mee naar mijn huisarts. Deze dacht toen ook dat dat het was.” (CVS)*

## 6.3 De diagnose

In de onderstaande paragraaf wordt beschreven hoe de geïnterviewden het moment van

diagnose en de periode vlak daarna hebben ervaren. De volgende onderwerpen worden beschreven: de beleving van en het omgaan met de diagnose, de ervaren kwaliteit van zorg (hoe werd de diagnose gesteld en door wie), en informatievoorziening en -behoefte worden beschreven.

### 6.3.1 Beleving van en omgaan met de diagnose

Een diagnose van een zeldzame aandoening kan psychische klachten teweeg brengen. Aan 14 mensen werd voorgelegd hoe ze zich voelden bij het horen van de diagnose en in de periode vlak daarna. Mensen voelden zich hulpeloos, vonden het moeilijk om te horen, werden onzeker, boos, teleurgesteld, verdrietig of zelfs depressief. Het idee dat men met de aandoening moet leren leven omdat er geen curatieve behandeling is, vonden sommigen moeilijk te accepteren. In andere gevallen zorgde de diagnose juist voor opluchting. Reacties van de omgeving waren doorgaans begrijpend en meelevend (n=10). Meestal ervaaarde men steun en hield men rekening met de patiënt, maar soms was er ook sprake van onbegrip.

Een aantal reacties op de diagnose komen naar voren in de volgende uitspraken:

*“Ik vond het heel moeilijk om te horen dat er eigenlijk niets aan te doen was. Dat je van een heel kleine schimmel kan doodgaan. Ze vertelden dat ik nog een levensverwachting van drie jaar had. Daarna val je in een soort zwart gat. Ik belandde in de WAO en dat was psychisch heel zwaar.” (aspergillose)*

*“Ik voelde me erg negatief. Die onzekerheid in het begin is het ergste. Je weet eigenlijk niet wat er boven je hoofd hangt.” (MS)*

*“Je bent boos en denkt ‘waarom krijg ik dat nou?’. Ik ben sommige periodes nog steeds boos, vanwege de onmacht.” (PHP)*

Voorbeelden van hoe de omgeving omgaat met mensen die een diagnose van een zeldzame aandoening gekregen hebben, komen naar voren in de onderstaande uitspraken:

*“Ze probeerden me wel te steunen en er was wel begrip voor. Ze hebben alleen helemaal niet in de gaten hoe ernstig het is. Bij kanker weten ze dat bijvoorbeeld wel, maar ze zien mij gewoon nog rondlopen. Ik vertel het wel en ze krijgen het wel beter door.” (sclerodermie)*

*“Ze gingen er goed mee om en ze wilden weten wat lupus erythematosus precies was.” (SLE)*

*“Wij houden meestal voor ons dat we deze ziekte hebben. Een nicht had het wel verteld en is daarom in een hoge ziektekostengroep gekomen. En mijn broer is erdoor ontslagen, want men zei dat hij vallende ziekte had. Een neef werd afgekeurd in het leger. Hij had het verzwegen en werd ziek.” (PHP)*

### 6.3.2 Ervaren kwaliteit van zorg

Patiënten (n=21) die een diagnose van een zeldzame aandoening gesteld krijgen, ervaren tal van problemen. Knelpunten komen voor op het gebied van coördinatie en continuïteit van zorg, deskundigheid en bejegening tijdens het overbrengen van de diagnose.

#### *Continuïteit en coördinatie van zorg*

In alle interviews (n=54) werd gevraagd door welke arts men gediagnosticeerd is en op welke plaats dit werd gedaan. Sommige patiënten werden door een team van artsen gediagnosticeerd. Veertien patiënten werden door een internist gediagnosticeerd, waaronder ook internist-oncologen en gastro-enterologen (tabel 6.5). Nog eens zeven mensen werden door een reumatoloog gediagnosticeerd, waaronder één in combinatie

met een huidarts. Negen mensen werden door een neuroloog en zes door een longarts gediagnosticeerd.

Tabel 6.5 Aantal artsen/zorgverleners die de diagnose hebben gesteld bij patiënten (n=54)

arts	N	%
<b>1<sup>e</sup> lijn (totaal)</b>	<b>6</b>	<b>11,1</b>
huisarts	4	7,4
psycholoog	1	1,9
fysiotherapeut	1	1,9
<b>2<sup>e</sup> lijn (totaal)</b>	<b>46</b>	<b>85,2</b>
internist	14	25,9
reumatoloog	7	13,0
neuroloog	9	16,7
longarts	6	11,1
oogarts	3	5,6
KNO-arts	2	3,7
dermatoloog	2	3,7
uroloog	1	1,9
chirurg	1	1,9
kinderarts	1	1,9
<b>overige (totaal)</b>	<b>2</b>	<b>3,8</b>
tumorcommissie	1	1,9
onbekend	1	1,9

Diagnosen worden op verschillende plaatsen gesteld en aan de patiënt verteld (tabel 6.6), maar het meest in algemene ziekenhuizen (n=25). In negen gevallen werd de diagnose in een academisch ziekenhuis gesteld, bij drie in de huisartsenpraktijk en bij een persoon met het syndroom van Sjögren in een specialistisch centrum; namelijk het Jan van Bremeninstituut te Amsterdam.

Tabel 6.6 Plaats van diagnose (n=39)

arts	N	%
algemeen ziekenhuis	25	64,1
academisch ziekenhuis	9	23,1
categoriaal ziekenhuis	1	2,6
huisartsenpraktijk	3	7,7
telefonisch spreekuur	1	2,6

Na het krijgen van een diagnose kan het voor patiënten zeer belangrijk zijn dat duidelijk gemaakt wordt hoe men verder moet handelen. Het werd dan ook zeer op prijs gesteld dat men na de diagnose snel aan de beurt was (n=3) voor eventuele behandeling of verder onderzoek. Andere positieve bijdragen aan de continuïteit en coördinatie van zorg bij de diagnose, was het feit dat een paar mensen op patiëntenorganisaties werden gewezen. Op de vraag hoe artsen volgens de geïnterviewden het beste hadden kunnen helpen op het tijdstip van diagnose, werd geantwoord dat zij meer begeleiding hadden kunnen geven (n=4) dan wel hadden kunnen verwijzen naar een psychosociaal hulpverlener (n=4).

Opmerkingen over continuïteit en coördinatie in de diagnostische fase en verwijzen voor psychosociale begeleiding komen tot uiting in de volgende citaten:

*“Het moment van diagnose ging goed, maar er had vervolgondersteuning moeten zijn. De arts is er eigenlijk voor het medische stuk en ik heb zelf een therapeut ingeschakeld. Ik heb tegen de longarts gezegd dat hij best had kunnen aanbieden om een therapeut in te schakelen. Nu moest ik daar zelf achteraan.” (aspergillose)*

*“Ze hadden me door moeten verwijzen naar een maatschappelijk werker of iets dergelijks. Zeker omdat ik toen nog vrij jong was en niet besepte wat er aan de hand was.” (ziekte van Hodgkin)*

*“Ze hadden meer tijd aan me moeten besteden. Nu ging alles zo gehaast. Ik heb ook een beetje ontzag voor artsen en sla dan helemaal dicht. Als ik dan thuiskom, zit ik nog met allerlei vragen.” (ziekte van Crohn)*

### *Bejegening*

De manier waarop de diagnose werd gesteld, was voor patiënten van groot belang. Punten die volgens sommige geïnterviewden beter geregeld zouden moeten worden bij de diagnose waren het meer tijd nemen, een actieve opstelling van de arts, openheid over de diagnose en eerlijk zijn over wat het betekent om de betreffende aandoening te hebben. Op de vraag hoe men beter had kunnen helpen, werd onder andere gezegd dat men meer steun had willen hebben.

Het vertellen van de diagnose verliep volgens de patiënten meestal goed (n=14). Positieve eigenschappen van de artsen die de diagnose overbrachten waren volgens de geïnterviewden vriendelijkheid, vermogen om gerust te stellen, een luisterend oor bieden, tijd vrijmaken (n=2), vertrouwen schenken en het serieus nemen van patiënten (n=4). Ook leverden verpleegkundigen soms een positieve bijdrage wanneer een patiënt net een diagnose van een zeldzame aandoening te horen had gekregen (n=2). Helaas werd de diagnose soms niet altijd even tactisch gebracht.

Verskillende meningen over de bejegening en specifieke deskundigheid van de arts in de diagnostische fase komen naar voren in de volgende drie uitspraken:

*“De specialist deed in 20 minuten de mededeling dat ik deze aandoening had. Ik moest na die 20 minuten vragen of ik nu kanker had of niet. Erg knullig dus.” (non-Hodgkin lymfoom)*

*“Ze waren heel open en gewoon eerlijk. Het voordeel van een academisch ziekenhuis is dat je veel co-assistenten hebt: die zijn van de nieuwste ontwikkelingen op de hoogte.” (scleroserende cholangitis)*

*“De mededeling van de diagnose was heel onprettig en ontactisch. Ik kreeg de uitslag van een vervanger. Dat vond ik wel raar. Terwijl mijn man nog op de gang stond, zei hij plompverloren dat ik botkanker had. We zaten ook nog ergens in een kamertje achteraf.” (osteosarcoom)*

*“Wat ik daar in het ziekenhuis wel raar vond is dat ik twee internisten kreeg. Een voor onderzoek en een voor de uitslag. Dat vond ik niet prettig.” (ziekte van Crohn)*

*“De hoofdzuster die me liep met de ronde van de arts die de diagnose gaf, stelde me even gerust dat ze later zou terugkomen. Ik kreeg van die zuster dingen aangereikt om me in te verdiepen, zoals patiëntenorganisaties e.d. Ik kreeg ook een psycholoog aan bed, wat niet echt hielp. Toch vond ik dat positief.” (ziekte van Crohn)*

### 6.3.3 Informatie

In het interview werd aan 19 patiënten gevraagd welke informatie ze kregen op het tijdstip van diagnose. De meesten kregen informatie en uitleg over de aandoening (n=9), de naam van de aandoening en de consequenties, de mogelijke medicatie (n=6) en bijwerkingen, de aard van de behandeling (n=5) en bijvoorbeeld het risico van een behandeling. Bij zes mensen werd ingegaan op de prognose of het verloop van de ziekte. Bij twee mensen werd iets over de prevalentie van de aandoening gezegd en een ander kreeg op het moment van diagnose te horen dat er geen medicatie beschikbaar was voor zijn aandoening. Anderen kregen voorlichting over wat te doen bij lichamelijke klachten en vragen, of als ze met een maatschappelijk werker zouden willen praten. Op de vraag of de arts of andere zorgverlener voldoende informatie over de aandoening heeft gegeven bij de diagnose, antwoordden 12 mensen positief. Zes mensen gaven echter aan onvoldoende informatie te hebben gekregen.

Uit deze voorbeelden blijkt welk type informatie patiënten krijgen bij de diagnosestelling:

*“Er is wel voldoende verteld wat de aandoening voor me betekende, maar antwoorden op vragen waren niet mogelijk, want de stand van de wetenschap is nog onvoldoende.” (ziekte van Hashimoto)*

*“Ik kreeg te horen dat mijn schildklier niet goed werkt en dat daar goed mee te leven is met de juiste dosering medicijnen.” (ziekte van Hashimoto)*

*“Hij heeft een hoop dingen verteld over dat ik een ander erfelijkheidstype heb dan mijn vader, dus dat de prognose gunstiger was dan bij mijn vader, die overleden is.” (alfa 1-antitrypsine deficiëntie)*

*“Ik was één van de 400 à 500 patiënten in Nederland.” (scleroserende cholangitis)*

Op het tijdstip van diagnose hadden mensen over het algemeen behoefte aan informatie over hun aandoening. In de interviews gaven mensen vooral aan duidelijkheid te willen op het gebied van de gevolgen bijvoorbeeld voor het dagelijks leven, de prognose of verschillende behandelmethoden, medicatie en bijwerkingen, het verloop, lotgenotencontact en patiëntenorganisaties. Anderen wilden niet alle informatie tegelijkertijd. Aan voorlichtingsbrochures was eveneens behoefte.

Hieronder volgen uitspraken van mensen met behoefte aan verschillende informatie:

*“Je wilt weten wat het is, wat het doet, wordt het nog erger, wat de mogelijkheden zijn en of er verder ontwikkelingen op onderzoeksgebied zijn.” (familiaire otosclerose)*

*“Ik had graag percentages willen horen over de prognose, nu werd het iets te omzichtig verteld. Op internet was die informatie duidelijker.” (seminotestis)*

*“Ik had meer technische zaken willen horen, bijvoorbeeld of je bloed gecontroleerd moet worden, of dat je moe of plotseling ziek kan worden.” (ziekte van Crohn)*

## 6.4 De post-diagnostische fase

In deze paragraaf wordt onder andere beschreven hoe de geïnterviewden, in de periode na de diagnose, hun kwaliteit van leven en hun contacten met de zorg hebben ervaren. Voor een aantal mensen is de diagnose al (erg) lang geleden en is de zogenaamde ‘post-diagnostische fase’ al een kwestie van jaren. De onderwerpen kwaliteit van leven, de ervaren kwaliteit van zorg en informatie komen aan bod. Bij het laatste onderwerp wordt

tevens aandacht besteed aan informatie over erfelijkheid.

#### 6.4.1 Kwaliteit van leven

Aan een aantal mensen (n=14) werd gevraagd welke invloed het hebben van een zeldzame aandoening op het dagelijks leven heeft. Ze gaven aan dat het leven problematischer was geworden, omdat ze bijvoorbeeld fysiek slechter in staat waren om dingen te doen, zoals lopen, wandelen, traplopen, fietsen en het huishouden doen. Mensen gaven aan moe te zijn, pijn te hebben, slecht te kunnen zien of invalide te zijn. Ook het seksleven werd negatief beïnvloed en sommigen waren gestopt met werken. Een persoon kon daglicht niet verdragen, een ander had spanningen en weer iemand had psychische problemen. Sommigen konden hun hobby's niet meer uitvoeren. Twee mensen hadden weinig energie om op vakantie te gaan. Twee mensen vertelden dat de aandoening soms voor financiële problemen of voor problemen met verzekeringen heeft gezorgd. Een persoon vond haar klachten echter niet specifiek voor zeldzame aandoeningen.

Hoe het leven van mensen door hun aandoening wordt beïnvloed, blijkt onder andere uit deze citaten:

*“Het seksleven wordt ook beïnvloed, want de medicijnen geven bijwerkingen en ik heb pijn. Verder heb ik klachten die overeenkomen met reuma en dat is geen uitzondering.” (sclerodermie)*

*“Ik zou eigenlijk naar de thermen gaan om in die baden te liggen. Maar met mijn kinderen, een man met wisseldiensten en de kosten daarvan, kan ik dat niet. Het is veel te duur. Dit lijkt me iets voor de gezondheidszorg om daar geld voor vrij te maken.” (juvenile reumatische artritis)*

*“Ik heb geen financiële vergoeding gekregen voor woningaanpassingen en het vervoer naar het ziekenhuis loopt ook niet goed. Van de verzekering moet ik naar een andere prothesemaker, terwijl degene die ik heb goed is.” (osteosarcoom)*

Op de vraag of anderen kunnen zien dat de geïnterviewde de betreffende aandoening heeft, antwoordden negen mensen dat dat inderdaad het geval was. De zichtbare problemen die werden genoemd waren: gewichtstoename door medicatie, haaruitval, vermoeid en bleek uiterlijk, huiduitslag, houterig bewegen, moeilijk staan en traplopen of door het gebruik van een hulpmiddel of aanpassing. Eén persoon vond het juist een probleem dat de aandoening onzichtbaar was, omdat de omgeving dan minder goed begrijpt wat er aan de hand is als het niet goed gaat.

De reactie van de omgeving, op het moment dat het interview gehouden werd, op het feit dat de geïnterviewde deze aandoening heeft, was in veel gevallen positief: Zes mensen gaven aan dat er begripvol en meelevend gereageerd werd. Andere positieve reacties uit de omgeving waren, aandacht, rekening houden, acceptatie (n=6) en belangstelling tonen. Twee mensen praatten er liever niet over met hun omgeving. Enkele anderen gaven problemen rond het sociale en gezinsleven aan.



De reacties van de omgeving en de zichtbaarheid van de aandoening komen naar voren in de volgende uitspraken:

*“Doordat ze het niet aan me zien, moet ik iedere keer uitleggen dat ik MS heb. Ik heb wel een scootmobiel en een traplift. Maar ik loop ook stukjes en dan denken mensen dat ik niks heb.” (MS)*

*“Ik heb heel gauw het idee dat mensen naar me kijken. Juist doordat ik jong ben en op een invalidenparkeerplek ga staan, kijken de mensen raar.” (HMSN)*

*“Kinderen en familie reageren gewoon en leven mee, maar hopen ook dat ze het zelf niet krijgen; die angst leeft. Mijn sociale leven is ook minder geworden, want ik kan geen plannen meer maken.” (sarcoïdose)*

#### 6.4.2 Ervaren kwaliteit van zorg

Met een aantal mensen wordt over de kwaliteit van zorg gesproken (n=21). Continuïteit en coördinatie van zorg, deskundigheid, begeleiding en steun, en bejegening komen vaak naar voren in de gesprekken. Ook is er gevraagd of men weet heeft van wetenschappelijke ontwikkelingen op het terrein van zeldzame aandoeningen of op de hoogte is van het bestaan van specialistische centra.

##### Zorggebruik

Om inzicht te krijgen in de zorg in de post-diagnostische fase is een aantal vragen gesteld over de zorgverlener bij wie ze onder behandeling of controle zijn (tabel 6.7) en de plaats van behandeling/controle. Patiënten (n=41) worden met name behandeld of waren onder controle van een specialist. Ook werd controle door de huisarts genoemd (n=8) en behandeling door een alternatieve arts. Op de vraag hoe lang men er over doet om op de plaats van behandeling te komen, werd door iedereen (behalve één persoon) aangegeven dat men niet langer dan een uur onderweg is.

Tabel 6.7 Behandelend artsen en type onderzoek van geïnterviewden

arts	N	%
<b>1° lijn (n=9)</b>		<b>(18,0)</b>
huisarts	8	16,0
alternatieve arts	1	2,0
<b>2° lijn (n=41)</b>		<b>(82,0)</b>
internist	14	28,0
reumatoloog	3	6,0
neuroloog	5	10,0
longarts	3	6,0
oogarts	3	6,0
cardioloog	2	4,0
dermatoloog	2	4,0
KNO-arts	2	4,0
nefroloog	2	4,0
orthopeed	1	2,0
endocrinoloog	1	2,0
specialist; ongedefinieerd	3	6,0
<b>type onderzoek (n=41)</b>		
controlebezoek	25	61,0
behandeling	8	19,5
bloedonderzoek	5	12,2
gehoortest	1	2,4
röntgenfoto's	1	2,4
urineonderzoek	1	2,4

### *Geneesmiddelengebruik*

Het geneesmiddelengebruik werd door 29 mensen uiteengezet. Vijf mensen gebruikten prednison en drie hadden daar bijwerkingen van. Algemene geneesmiddelen die genoemd werden, zijn geneesmiddelen tegen botontkalking, bloedverdunners, maagbeschermers, slaaptabletten en pijnstillers. Ook vitamine B12 en D werden elk door twee personen gebruikt. Een persoon kreeg af en toe een chemokuur. Sommige mensen waren genoodzaakt meer geneesmiddelen tegelijk te gebruiken. Geneesmiddelen die volgens de geïnterviewden speciaal voor zeldzame aandoeningen zijn ontwikkeld, waren middelen tegen de ziekte van Crohn (salovalk), de ziekte van Addison (hydro-cortisol), MS (betaferol-spuit en interferon), de ziekte van Hashimoto (thirax) en myasthenia gravis (mestion).

### *Paramedische zorg*

Zes mensen gaven aan gebruik van paramedische zorg te maken, waaronder fysiotherapie (n=4), oefentherapie-Cesar, podotherapie en aangepast fitness. De lichamelijke klachten die als indicatie voor paramedische zorg genoemd werden, zijn rugklachten (n=4), schouderklachten, last van benen (n=2), knieën, voeten en dystrofie.

### *Alternatieve behandelwijzen*

Zeven mensen rapporteerden contact met alternatieve behandelaars, waaronder een paranormaal genezer, een haptonoom, orthomoleculaire artsen (n=2), en homeopaten (n=2).

Ervaringen van mensen met alternatieve behandelwijzen komen naar voren in deze uitspraken:

*“Ik ga wel eens naar een orthomoleculaire arts. Bepaalde middelen worden met kinesiologie uitgetest om de nieren meer te activeren en om de boel van binnen schoon te houden.” (CVS)*

*“Ik zou wel naar een alternatieve arts willen gaan. Ook spreken moleculaire geneeswijzen me aan, maar ik kan het niet betalen. Reguliere middelen helpen me niet en ik heb er bijwerkingen van. Ik vind het krom dat al die chemische middelen wel vergoed worden, maar die andere zaken niet.” (syndroom van Sjögren)*

### *Patiëntenorganisaties*

Negen mensen gaven aan lid te zijn van patiëntenorganisaties (Addison, sarcoïdose, IgA-nefropathie, Wegener, Sjögren, acuut reuma, CVS en MS en osteosarcoom). Er is gevraagd bij wie men terecht kon met vragen over de aandoening. Drie mensen noemen dat ze bij patiëntenorganisaties terecht kunnen. Redenen om lid te worden van een patiëntenorganisatie of contact te zoeken waren vooral de uitwisseling van informatie. Redenen om geen lid te worden of contact te willen, waren: geen behoefte, er was naar het inzicht van de patiënt geen patiëntenorganisatie beschikbaar, problemen in het eigen sociale netwerk willen bespreken, er depressief van worden of de confrontatie niet aan willen.

De ervaringen met patiëntenorganisaties zijn onder andere de volgende:

*“Heel af en toe ben ik er wel eens geweest. Ik kijk wel op de internetsite. Dat vind ik wel fijn, dan heb ik het zelf in de hand en kan ik kijken op het moment dat het mij schikt. Ik vraag wel eens wat voor activiteiten er mogelijk zijn en ik krijg geregeld het MS-blaadje. Als er iets nieuws is dan wordt dat gemeld, zoals over het medicijn interferon.” (MS)*

*“Ik heb inmiddels een vrij vaste vriendenkring opgebouwd. Ik ben jarenlang voorzitter geweest van de vereniging. Ik heb erg veel kennis opgedaan over de ziekte.” (acuut reuma)*

*“Ik zou van een patiëntenvereniging willen weten hoe ze werken. Nu is het een beetje een ver-van-mijn-bed-show. Praten met lotgenoten helpt wel een beetje. Je hebt dan het idee dat je niet alleen op de wereld bent.” (scleroserende cholangitis)*

#### *Continuïteit en coördinatie van zorg*

Het onderwerp continuïteit en coördinatie van zorg bracht positieve en negatieve reacties teweeg. Drie mensen gaven aan geen centraal persoon te hebben waar ze met vragen terecht konden. Een paar mensen waren van mening dat de situatie in de gezondheidszorg zodanig is veranderd, dat het niet makkelijk is om een centraal persoon tot je beschikking te hebben waar je met vragen terecht kunt. Ook is gevraagd bij welke arts of zorgverlener men terecht zou kunnen met vragen over de aandoening. De huisarts (n=8), de specialist (n=7) en, meer specifiek, de internist (n=3) werden genoemd. Ook werd aangegeven dat meningen van verschillende artsen en andere zorgverleners niet met elkaar overeenstemden (n=4). Een aantal geïnterviewden had behoefte aan meer coördinatie en overleg tussen artsen en andere zorgverleners, hulp bij het opsporen van informatie rond ziekte en behandeling en het snel en adequaat reageren van artsen op dringende hulpvragen.

De aan- of afwezigheid van overleg en overeenstemming tussen zorgverleners komt naar voren in deze uitspraken:

*“Voor mij zijn hulpverleners de wijkverplegers. Mijn wijkverpleegster heeft contact opgenomen met de huisarts en de huisarts met de reumatoloog. Deze heeft weer de neuroloog ingeschakeld voor een MRI, dus ze werken wel goed samen.” (SLE)*

*“Het schort er nog wel eens aan. De communicatie is niet altijd optimaal tussen de specialist en de huisarts. De huisarts schrijft wel eens wat voor, waarvan de specialist dan zegt dat ik het niet in moet nemen. Hij overlegt dat niet met de huisarts.” (ziekte van Kahler)*

*“Binnen het ziekenhuis is het wel eens problematisch tussen verschillende afdelingen. Ik had bijvoorbeeld een knobbeltje weg laten halen door een chirurg en later bleek dat de oncoloog er niet vanaf wist, terwijl ze het wel zouden doorgeven. Ze sturen wel altijd een brief aan de huisarts als ik op controle ben geweest.” (ziekte van Hodgkin)*

Over het hebben van een aanspreekpunt voor vragen over de aandoening en behandeling werd het volgende verteld:

*“De huisarts is mijn aanspreekpunt, maar ik kan ook vrij makkelijk een afspraak maken met de specialist. Soms met de oncoloog of met de hematoloog.” (ziekte van Hodgkin)*

*“Ik heb steeds meer de overtuiging gekregen dat de huisarts zijn handen vol heeft aan zijn praktijk. Zodra het moeilijk wordt, wordt hij een beetje overvraagd. Het is moeilijk om daar iets tegen te ondernemen in deze tijd in dit land.” (non-Hodgkin lymfoom)*

*“Ik krijg van elk advies op een ander gebiedje, maar ik heb erg veel problemen, zoals een kind met een verstandelijke handicap. Ik voel me aan m'n lot overgelaten. Ze hebben het wel geprobeerd, maar het had intensiever gekund. Mijn ziekte heeft invloed op alle gebieden van mijn leven. Ik zou het daarom beter gevonden hebben als er een coördinator was geweest die met alle hulpverleners overlegt hoe ze ons zouden kunnen helpen.” (sclerodermie)*

### *Specifieke deskundigheid*

Knelpunten ten aanzien van de behandeling of begeleiding werden door een aantal mensen genoemd, zoals onbekendheid met de aandoening, onvoldoende tijd nemen om dingen uit te leggen en medische fouten. Eén persoon diende een formele klacht in. Ook wordt er van artsen verwacht dat zij patiënten serieus nemen, het totaalbeeld en niet alleen de aandoening zien, dat de prognose verteld wordt en dat er beter aanvoeld wordt wanneer iemand wil praten. Openheid over de ziekte wordt belangrijk gevonden. Er werd door vijf mensen verteld dat artsen voldoende inzicht hadden in het verloop van de aandoening, of in ieder geval inzicht probeerden te krijgen.

Over specifieke deskundigheid werd door de volgende personen gezegd:

*“Mijn huisarts verdiept zich meer in normale ziektes, zoals hart- en vaataandoeningen. ME kost hem teveel tijd.” (CVS)*

*“Het beste zou zijn als ze het kunnen oplossen, maar zelfs aan de bijverschijnselen is niets te doen.” (thalassemie)*

Op de vraag of mensen wisten of er gespecialiseerde centra bestaan, wordt drie maal het MS-centrum in Nijmegen genoemd, en nog een centrum in Amsterdam in het VU-ziekenhuis. Ook wordt de Besnier-Boeckvereniging genoemd, die volgens een patiënt een voorlichtingsboekje voor artsen en patiënten hebben. Vier anderen noemen bepaalde specialisten en een ziekenhuis. Dertien mensen waren er niet zeker van of er artsen of ziekenhuizen bestaan die gespecialiseerd zijn in hun aandoening. Anderen vertelden dat er geen specialist of ziekenhuis is. Ook werd aangegeven dat men behoefte had te weten of er specialistische centra zijn. Volgens een aantal geïnterviewden (n=12) worden er inspanningen verricht door artsen en wetenschappers om meer kennis over de aandoening te krijgen. Een aantal mensen vertelde dat er onderzoek verricht wordt met betrekking tot de ontwikkeling van geneesmiddelen. Ook werd er gerefereerd aan eerder of lopend onderzoek, bijvoorbeeld in ziekenhuizen. Een persoon had het idee dat er weinig ondernomen wordt om de situatie van patiënten met zeldzame aandoeningen te verbeteren. Zes mensen beantwoordden de vraag of de arts voldoende kennis van de aandoening heeft positief. Drie mensen vertelden op de hoogte gehouden te worden van ontwikkelingen en kennis over de aandoening. Van een paar mensen bleek dat ze op de hoogte waren dat geneesmiddelenontwikkeling voor zeldzame aandoeningen erg duur is. Een persoon had bezwaren tegen het meewerken aan een klinische trial, omdat het veel tijd en geld kost en ze niet in een controlegroep terecht wilde komen.

Ontwikkelingen werden door verschillende mensen genoemd:

*“Ik weet dat mijn specialist een onderzoek heeft lopen voor DHEA; een hormoon. Het afgelopen half jaar heb ik het geslikt, maar ik merk geen voordelen. Addison komt niet zoveel voor bij mannen.” (ziekte van Addison)*

*“Ja, een dokter is er helemaal mee bezig, met genenonderzoek. En er is ook een ploeg in het [ziekenhuis] bezig. Ze weten dat het in de genen aanwezig is. Er komt binnen een paar jaar een medicijn aan voor mensen bij wie de huidige medicijnen niet aanslaan.” (ziekte van Crohn)*

*“Er loopt een project vanuit Leiden. Een dubbelblind onderzoek naar bepaalde medicijnen.” (alfa 1-antitrypsine deficiëntie)*

*“Op de vergadering van de patiëntenvereniging hoorde ik dat ze ermee bezig zijn. Maar medicijnonderzoek kost miljoenen en is te duur voor maar 100 patiënten die dit hebben. Er schijnt een medicijn voor een andere ziekte te zijn, die daar toch niet goed voor bleek te zijn en wellicht tegen pseudo xanthoma elasticum werkt.” (PXE)*

*“Ze lopen soms tegen iets aan en gaan dat dan bij mij proberen. Nu is het nog een te kleine groep. Er wordt niet veel geld ingestopt door farmaceutische bedrijven.” (scleroserende cholangitis)*

#### *Begeleiding en steun*

Knelpunten die genoemd werden met betrekking tot begeleiding en steun bij de zorg die verleend werd, waren het tijdgebrek van artsen, het ontbreken van specifieke deskundigheid bij artsen, te weinig uitleg over de aandoening en de spanning en onzekerheid die dat teweeg brengt. Elf mensen vertelden voldoende betrokken te zijn bij de behandeling. Twee mensen gaven aan ook zelf inbreng te hebben gehad.

Dat de ervaringen tussen mensen verschillen wat de begeleiding en steun van artsen en zorgverleners betreft, blijkt uit de volgende uitspraken:

*“Deze ziekte valt niet te begeleiden want er is niks aan te doen, maar ik mocht wel altijd bellen als ik problemen had.” (CDLE)*

*“De begeleiding van scholen en ziekenhuizen naar zieke kinderen toe; ik kreeg destijds een achterstand met leren en was altijd de oudste van de klas.” (acuut reuma)*

*“Met de dermatoloog heb ik het meeste moeite. Hij haalt het meeste weg en beoordeelt of het uitgezaaid is. Het is toch iedere keer weer die spanning die je daar hebt. En als hij daar geen uitleg over geeft, is dat heel onzeker.” (ziekte van Wegener)*

*“Hij heeft alles van alle jaren terug bewaard en haalt dit er ook bij en houdt het verloop goed bij. Hij heeft bijvoorbeeld ook gekeken naar wanneer een zwangerschap kon.” (ziekte van Crohn)*

#### *Bejegening*

Een aantal geïnterviewden zou willen dat de bejegening door artsen beter is. Goed luisteren (n=3), serieus nemen (n=3), tijd nemen, terecht kunnen als er iets is, de ziekte erkennen en eerlijkheid over hoe het er voor staat met de ziekte en levensverwachting, werden in dit kader genoemd. Sommige mensen vonden het prettig te kunnen praten over emotionele problemen met degene die hen behandelt of begeleidt (n=6), maar anderen konden dat niet, of hadden daar geen behoefte aan.

Verschillen in bejegening komen naar voren in de uitspraken van twee personen:

*“Met de dermatoloog kan ik helemaal niet praten. Hij geeft hele korte antwoorden en zodoende heb ik het gevoel dat hij niet geïnteresseerd is. Met de internist kan ik wel fijn praten.” (ziekte van Wegener)*

*“Ik kan altijd bellen. Ik mag haar zelfs bij haar voornaam aanspreken. Ze stuurt ook een brief als er weer iets is ontdekt.” (PHP)*

### 6.4.3 Informatie

Aan een aantal mensen (n=19) werden vragen voorgelegd met betrekking tot informatievoorziening en informatiebehoefte in het algemeen, en specifiek met betrekking tot erfelijkheid. Veertien mensen gaven aan voldoende informatie te hebben ontvangen van degene door wie ze werden behandeld of begeleid. Patiënten bleken zelf ook mondig te zijn en vroegen actief om informatie of uitleg. Mondigheid werd volgens patiënten door een aantal artsen gestimuleerd. In een aantal gevallen konden patiënten met de arts zelf bellen. Sommige mensen vertelden af en toe naar lezingen en symposia te gaan. Op de vraag of mensen behoefte hebben aan meer informatie zeiden dertien mensen geen behoefte te hebben. Degenen die wel behoefte aan meer informatie hadden, wilden meer weten over de ontwikkeling van geneesmiddelen, of de aandoening genezen kon worden, andere wetenschappelijke ontwikkelingen met betrekking tot de aandoening en medische publicaties. Mensen wilden ook meer weten over de stand van zaken en de oorzaak van hun aandoening. Twee mensen hadden behoefte aan informatie van andere artsen. Informatie over behandelmethoden en vergoeding van medicatie waren ook gewild. Ten slotte gaf men aan behoefte te hebben aan contact met lotgenoten en patiëntenorganisaties.

Ervaringen met betrekking tot informatie komen naar voren in deze uitspraken:

*“Ik ben zelf wel zo mondig om er zelf om te vragen. Ik vind ze wel gesloten; ze zeggen niet meer dan noodzakelijk.” (scleroserende cholangitis)*

*“Ik mag alles vragen en mag altijd bellen of e-mailen. De arts zegt: als u niet genoeg informatie krijgt ligt het aan u zelf!” (myasthenia gravis)*

*“Aan mijn apotheek heb ik meer met betrekking tot medicijnen dan mijn arts. De apotheek weet meer in dat opzicht.” (aspergillose)*

*“Ik zou graag willen dat er meer gepraat wordt. Ik werd opeens blind en dat was het dan. Daar heb ik totaal geen communicatie over gehad.” (ziekte van Wegener)*

#### *Informatie over erfelijkheid*

Op de vraag wat men vindt van de mogelijkheden van DNA-testen om informatie te krijgen over de erfelijke aanleg voor bepaalde aandoeningen, over de kans een bepaalde aandoening te krijgen, of over nieuwe behandelmethoden, antwoordden 13 mensen positief. Door drie mensen werd er over de noodzaak van DNA-testen getwijfeld. Vier mensen zouden meer informatie willen hebben, bijvoorbeeld in de vorm van een brochure of nieuwsbrief. Acht mensen waren niet geïnteresseerd in meer informatie over DNA-testen. Op de vraag waarom men al dan niet een DNA-test zou willen laten doen als dat mogelijk zou zijn, antwoordden zeven mensen dat ze het voor hun (eventuele) kinderen zouden willen weten. Twee mensen wilden het juist niet weten om hun kinderen te

beschermen tegen het idee dat ze een ernstige ziekte zouden kunnen krijgen. Vier mensen gaven aan dat ze een test zouden willen doen om een positieve bijdrage te leveren aan de wetenschap en om anderen te kunnen helpen. Andere redenen die genoemd werden om zich te laten testen waren: een eventuele genezing, erfelijkheid bepalen, oorzaak van de aandoening vinden, gemoedsrust en zekerheid. Een persoon zou zich niet laten testen vanwege ethische bezwaren.

Reacties op de mogelijkheden van DNA-testen kwamen naar voren in deze citaten:

*"Ik vind het wel goed dat het er is, maar voor mijn aandoening weet ik niet of het zin heeft; het komt ook zo weinig voor." (neuro-esthesioblastoom)*

*"Ik vind het prima dat ze dat doen. Mensen uit de volgende generatie kunnen op tijd gewaarschuwd worden of sneller behandeld worden. Als je dat in een eerder stadium met DNA-testen oppikt, dan kun je de schade beperken." (sarcoïdose)*

*"Het is de reden waarom ik kinderloos ben gebleven. Ik ben niet weg van DNA-onderzoek, ik zie het als knoeien of als een soort fokprogramma." (alfa 1-antitrypsine deficiëntie)*

*"Voor mij zal zo'n DNA-test misschien te duur zijn, omdat het zo weinig voorkomt. Ik heb er als patiënt geen behoefte aan, want ik heb deze ziekte al." (PXE)*

Over behoefte aan informatie over erfelijkheid werd onder andere het volgende gezegd:

*"DNA is heel breed. Het gaat me te ver als je voor de bevruchting al weet hoe oud je kind zal worden. Als er informatie is over SLE dan ben ik wel geïnteresseerd." (SLE)*

*"Ik zou wel informatie willen hebben, maar ik weet niet waar ik het moet halen. Misschien kan ik op internet kijken, maar ik vraag me af of het dan wel klopt." (myasthenia gravis)*

*"Als er echt ontwikkelingen zouden zijn, zou ik wel informatie willen. Als ze bijvoorbeeld mijn DNA zouden kunnen veranderen ter genezing van mijn aandoening." (scleroserende cholangitis)*

Anderen hebben behoefte aan informatie over erfelijkheid in verband met het nageslacht:

*"Het zou de oorzaak op kunnen sporen. Als het erfelijk is zou ik het willen weten in verband met adviezen naar mijn kinderen en kleinkinderen." (ziekte van Hashimoto)*

*"Ik zou zekerheid willen hebben of het erfelijk is en hoe groot de kans is om het aan het nageslacht door te geven." (familiaire otosclerose)*

*"Ik zou het willen weten, zodat ik een besluit zou kunnen nemen over het wel of niet nemen van kinderen." (CVS)*

*"Ik zou bang zijn dat de kinderen in paniek raken, of het ze niet vertellen. Ik zou gaan piekeren over de kinderen. Ik denk ook niet dat het voor deze aandoening geldt." (neuro-esthesioblastoom)*

## 6.6 Samenvatting

In dit hoofdstuk werden de resultaten van de telefonische interviews beschreven, die ter verdieping van de secundaire analyses zijn gehouden. Er werd ingegaan op de ervaringen van 54 mensen met zeldzame aandoeningen in de pre-diagnostische fase, de fase van diagnosestelling en in de post-diagnostische fase. Hoewel er in deze samenvatting voornamelijk ingegaan wordt op de ervaren knelpunten, hebben mensen gelukkig ook positieve ervaringen.

### *Kwaliteit van leven*

Mensen met zeldzame aandoeningen die rapporteerden dat ze een slechte kwaliteit van leven ervaren, hebben in de interviews hun problemen op het persoonlijke of emotionele vlak toegelicht. Deze problemen komen voor in alle fasen van het ziekteproces. De pre-diagnostische fase wordt door hen getypeerd als een onzekere en moeilijke tijd, omdat men een aandoening heeft waarvan de diagnose niet bekend is. De diagnose van een zeldzame aandoening is voor sommigen een schokkende, nare gebeurtenis, terwijl anderen het juist als een opluchting ervaren dat men (na al die tijd) weet om welke aandoening het gaat. Wanneer de diagnose tot mensen doordringt, vinden sommigen het moeilijk om de chronische, ongeneeslijke aard van de aandoening te accepteren. Ook spelen in deze fase gevoelens van machteloosheid, teleurstelling, verdriet en depressieve gevoelens, maar ook boosheid een rol. In het dagelijks leven, wanneer de diagnose al langere tijd bekend is, blijven sommigen (ernstige) psychische klachten houden. Ook de zichtbaarheid van de aandoening wordt door sommigen negatief beleefd, maar anderen geven aan dat de onzichtbaarheid juist problemen oplevert met de omgeving die in dat geval geen rekening met hen houdt. Verder zijn de reacties van de omgeving in alle fasen doorgaans begrijpend en meelevend, maar soms wordt onbegrip ervaren. Behalve dat sommige aandoeningen invaliderend zijn, ervaren mensen ook vermoeidheid, pijn of een algemeen gebrek aan energie of levenslust. Ook worden problemen op seksueel gebied genoemd. Maatschappelijke problemen als het moeten stoppen met werken, financiële problemen, problemen met verzekeringen en het niet meer kunnen uitvoeren van hobby's dragen bij aan het psychisch onwelbevinden.

### *Ervaren kwaliteit van zorg*

Mensen met zeldzame aandoeningen die de kwaliteit van zorg van huisartsen en/of specialisten als matig ervaren werden in de interviews nader bevraagd over dit onderwerp. De meesten gaven aan dat het traject dat in de pre-diagnostische fase is doorlopen, bij de huisarts is gestart. Een aantal mensen gaf aan dat hun klachten in de beginfase niet serieus werden genomen of dat klachten als 'psychisch' werden gediagnosticeerd, terwijl later blijkt dat de aandoening somatisch van aard was. Sommige patiënten ervaren dat hun huisarts te lang heeft gewacht met het verwijzen naar een specialist. Een aantal vindt dat artsen onvoldoende specifieke deskundigheid bezitten over zeldzame aandoeningen, wat zich onder andere heeft geuit in een zeer lange pre-diagnostische fase. Sommige specialisten zijn volgens patiënten niet op de hoogte van wetenschappelijke literatuur. Patiënten die wel zijn verwezen naar een specialist geven eveneens een aantal oorzaken aan die ervoor zorgen dat de diagnose laat gesteld wordt: artsen voeren diagnostisch onderzoek niet of te laat uit, of voeren het onzorgvuldig uit. Ook bij specialisten ondervindt men soms dat klachten niet serieus worden genomen, dat er geen intercollegiaal overleg wordt gepleegd of dat men niet wordt verwezen naar andere specialisten. Mensen met zeldzame aandoeningen verwachten niet alleen een actieve houding van artsen en andere zorgverleners in het zoeken naar een diagnose, maar ook een betere (psychische) begeleiding.

Diagnosen worden meestal in algemene ziekenhuizen en academische ziekenhuizen gesteld, maar soms ook in de huisartsenpraktijk of een specialistisch centrum. De meeste patiënten zijn door internisten of andere specialisten gediagnosticeerd. Punten bij de diagnosestelling die volgens patiënten verbeterd zouden moeten worden, zijn: kennis van de aandoening, zodat men bijvoorbeeld duidelijk kan uitleggen wat het betekent om een zeldzame aandoening te hebben. Daarnaast verwacht men dat de arts voldoende tijd neemt om de diagnose over te brengen en dat de arts een actieve en steunende houding heeft. Na het krijgen van een diagnose geeft een aantal patiënten aan het zeer belangrijk te vinden dat duidelijk gemaakt wordt hoe men verder moet handelen, dat men snel aan de beurt is voor eventuele behandeling of verder onderzoek en dat men wordt verwezen voor (psychische) begeleiding. Over het algemeen verloopt de manier van overbrengen



van de diagnose volgens patiënten positief, maar in sommige gevallen wordt de diagnose niet erg tactisch gebracht of neemt men er te weinig tijd voor.

In de post-diagnostische fase, oftewel in het dagelijks leven na de diagnosestelling, worden patiënten voornamelijk behandeld of gecontroleerd door een specialist of huisarts. Over het algemeen hoeft men niet ver van huis om naar de behandelend of controlerend specialist te gaan. Ook wanneer bekend is welke zeldzame aandoening iemand heeft en men inmiddels behandeld of begeleid wordt, treden er volgens een aantal patiënten problemen op rond de specifieke deskundigheid en bejegening van artsen of andere zorgverleners. Voorbeelden daarvan zijn onbekendheid met de aandoening, onvoldoende tijd nemen, medische fouten, het niet serieus nemen van problemen, niet goed luisteren, zich beperken tot de aandoening in plaats van het zien van de hele persoon, gebrek aan steun, gebrek aan inzicht in de prognose of het verloop van de aandoening. Hoewel de meesten met vragen bij hun huisarts of specialist terecht kunnen, geven sommigen aan één centraal persoon of coördinator te missen. Ze hebben dan met meer artsen en andere zorgverleners te maken, die soms van mening verschillen over de te nemen stappen in de behandeling of begeleiding van een patiënt. Een aantal mensen weet niet zeker of er artsen of centra bestaan die gespecialiseerd zijn in hun aandoening. Sommigen zijn beperkt in het zelf actief op zoek gaan naar mogelijkheden en zouden daarom meer begeleiding willen. Anderen worden echter door hun artsen op de hoogte gehouden van ontwikkelingen en kennis over de aandoening.

#### *Informatie*

Mensen met zeldzame aandoeningen die een grote behoefte aan informatie rapporteerden, werden in de interviews nader bevraagd over dit onderwerp. Ze geven aan dat artsen in de pre-diagnostische fase wel informatie geven, maar dat deze ongericht is omdat de arts op dat moment zelf ook nog niet weet wat er aan de hand is. Een aantal mensen gaat dan ook zelf op zoek naar informatie over hun nog ongediagnosticeerde aandoening, zoals in de bibliotheek, op internet of door middel van het zoeken van contact met andere artsen. Onderwerpen die patiënten in deze fase van belang vinden, is het aangeven van de mogelijkheid van een second opinion en informatie over (andere) ziektes met dezelfde klachten. Maar het liefst wil men natuurlijk weten wat er aan de hand is en wat men aan de aandoening kan doen. Op het tijdstip van diagnose krijgen de meesten informatie of uitleg over de aandoening, zoals de naam, de consequenties bijvoorbeeld voor het dagelijks leven, of over de prognose, het verloop en de prevalentie van de aandoening. Ook wordt informatie gegeven over mogelijke medicatie, bijwerkingen en de aard en risico's van een behandeling. Sommigen geven aan onvoldoende informatie over deze onderwerpen te hebben gekregen. Soms krijgt men te horen dat er geen behandeling beschikbaar is. Anderen krijgen voorlichting over wat te doen bij lichamelijke klachten, over het maatschappelijk werk of wetenschappelijk onderzoek. Hoewel de meesten aangeven voldoende informatie te krijgen van degene door wie ze worden behandeld of begeleid, hebben sommigen behoefte aan meer voorlichting over de ontwikkeling van geneesmiddelen, of de aandoening genezen kan worden, andere wetenschappelijke ontwikkelingen, de stand van zaken en de oorzaak van de aandoening, behandelmethoden en vergoeding van medicatie. Tenslotte ervaart men een behoefte aan contact met lotgenoten en patiëntenorganisaties en men wil daar ook terecht kunnen met vragen over de aandoening en voor uitwisseling van informatie. Patiënten blijken zelf vaak mondig te zijn in het vragen naar informatie of uitleg.

Tenslotte is met een aantal geïnterviewden wat dieper ingegaan op de mogelijkheden van DNA-testen. Hoewel de meesten zich hierover positief uitlaten, wordt er door een paar mensen aan de noodzaak ervan getwijfeld. De reden om een DNA-test te doen is meestal dat men voor de kinderen wil weten of de aandoening erfelijk is. Voor sommigen is dit juist de reden om het niet te willen weten. Anderen geven aan eventueel een DNA-test te

willen doen om een positieve bijdrage te leveren aan de wetenschap, om anderen te helpen, eventueel te kunnen worden genezen, om de erfelijkheid te bepalen, de oorzaak van de aandoening te vinden, of voor de gemoedsrust of zekerheid die de uitslag van een test kan brengen. Sommigen hebben echter ethische bezwaren.



## 7 BESCHOUWING

Er is nog niet zoveel onderzoek gedaan naar de ervaringen van mensen met een zeldzame chronische aandoening in de zorg en in het dagelijks leven. In dit onderzoek staan daarom de ervaringen en persoonlijke ideeën van mensen met een zeldzame aandoening centraal. Inzicht in de zorgbehoefte en persoonlijke ideeën over de aandoening maakt het mogelijk om het ziektegedrag van patiënten beter te begrijpen en om het zorgaanbod beter te laten aansluiten bij de zorgbehoefte van de patiënt. De gegevens die uit dit onderzoek naar voren zijn gekomen kunnen als een eerste aanzet worden gebruikt bij de ontwikkeling van zorgmodellen voor mensen met zeldzame aandoeningen. In dit project is gebruik gemaakt van de gegevens en infrastructuur van het Patiëntenpanel Chronisch Ziekten (PPCZ).

### 7.1 Kanttekeningen bij het onderzoek

Hoewel de onderzoeksgroep vrij groot is, namelijk 206 mensen, is het aantal zeldzame aandoeningen dat in het PPCZ vertegenwoordigd is (72 verschillende zeldzame aandoeningen) relatief klein, wanneer in ogenschouw wordt genomen dat er op grond van de Orphanet-index 5.000 à 8.000 aandoeningen als zeldzaam kunnen worden aangemerkt. Het onderzoek maakt echter duidelijk dat het zeker niet altijd de specifieke diagnose is, die van doorslaggevend belang is voor de ervaren problematiek. Andere, meer generieke ziektekenmerken, zoals de mate waarin de aandoening fysieke beperkingen met zich meebrengt, de ziekteduur of het voorkomen van comorbiditeit, zijn - naast sociaal-demografische kenmerken- evenzeer van belang.

Hoewel de onderzoeksgroep wat de diagnoses betreft een heterogene groep vormt, konden toch significante verschillen ten opzichte van een referentiegroep van mensen met meer prevalentie chronische aandoeningen worden aangetoond. Dit wijst erop dat op het gebied van de beleving van en het omgaan met de aandoening, de kwaliteit van leven, het zorggebruik, de ervaren kwaliteit van zorg en de informatievoorziening allerlei knelpunten en behoeften voorkomen die verband houden met de zeldzaamheid van de aandoening.

Een tweede kanttekening bij het onderzoek is dat ruim eenderde van de onderzoeksgroep bestaat uit mensen met multipole sclerose, de ziekte van Crohn of sarcoidose (ziekte van Besnier-Boeck). Deze aandoeningen zijn wat bekender en er is dan ook onderzocht wat de invloed ervan was op de resultaten, door deze aandoeningen weg te laten (bijlage 2).

De uitspraken die in dit onderzoek zijn gedaan, gelden slechts voor mensen met een zeldzame aandoening boven de vijftien jaar, die niet geïnstitutionaliseerd zijn. Zeldzame aandoeningen die op jonge leeftijd zijn ontstaan en met een hoge lethaliteit gepaard gaan, zijn niet in het PPCZ vertegenwoordigd.

Tenslotte dient erop gewezen te worden dat de problemen en knelpunten die naar voren zijn gekomen in de interviews van een selectieve groep mensen met zeldzame aandoeningen afkomstig zijn. Deze mensen werden geïnterviewd, omdat zij hun kwaliteit van leven of de kwaliteit van zorg als matig ervaren of omdat ze een grote behoefte aan informatie rapporteerden (bij de eerdere schriftelijke peilingen). Hierdoor ontstaat mogelijk een negatiever beeld van de situatie van mensen met een zeldzame aandoening en hun ervaringen dan in werkelijkheid het geval is. Echter, ter verdieping van de ervaren problematiek en behoeften is deze aanpak adequaat. Voor de omvang van de problematiek en behoeften op verschillende terreinen verwijzen wij naar de hoofdstukken 4 en 5.

## 7.2 Conclusies

Mensen met zeldzame aandoeningen ervaren gemiddeld genomen een vrij slechte kwaliteit van leven in vergelijking tot mensen met meer prevalente chronische aandoeningen. Toch kan dit zeker niet van iedereen met een zeldzame aandoening worden gezegd. Wel kan een subgroep van circa 16% als 'aandachtsgroep' worden aangemerkt. Deze groep ervaart een zeer slechte kwaliteit van leven, zowel op het fysieke als op het psychische en sociale vlak. De groep bevat relatief veel vrouwen en lager opgeleiden, die functiebeperkingen ervaren. De groep is lastig te typeren op grond van het type aandoening, hetgeen impliceert dat de aanwezigheid van een bepaalde diagnose niet zondermeer een indicatie is voor een betere of slechtere kwaliteit van leven. Circa de helft van de mensen in deze kwetsbare groep heeft een immunologische of neurologische aandoening, maar deze aandoeningen komen ook in de groepen met een betere kwaliteit van leven voor. Wel zijn mensen met een zeldzame cardiovasculaire aandoening in deze groep relatief wat meer vertegenwoordigd en mensen met een zeldzame vorm van kanker juist niet.

Opmerkelijk veel mensen met een zeldzame aandoening (circa een kwart) geven aan problemen op het gebied van seksualiteit te ervaren. De meesten vinden hun ziekte bovendien (zeer) ernstig. De helft van de mensen met een zeldzame aandoening blijkt zich zorgen te maken over de gezondheid en last te hebben van angst, depressieve gevoelens en spanningen. Ook komen problemen in de maatschappelijke situatie, op het gebied van financiën en wonen, bij mensen met een zeldzame aandoening wat vaker voor dan bij mensen met een meer prevalente chronische aandoening.

Bijna één op de tien mensen met een zeldzame aandoening heeft op jaarbasis contact met GGZ-hulpverleners (incl. maatschappelijk werkenden). Dit percentage is hoger dan onder mensen met een meer prevalente chronische aandoening en onder de algemene bevolking. Niettemin resteert een grote behoefte aan (meer) emotionele ondersteuning en begeleiding. Bijna een kwart van de mensen met een zeldzame aandoening geeft aan meer behoefte te hebben aan emotionele ondersteuning, hetgeen aanzienlijk meer is dan onder mensen met een meer prevalente aandoening.

Emotionele ondersteuning kan zowel door de zorgverleners met wie de patiënt al regelmatig contact heeft, zoals de huisarts en de specialist, worden verleend als door psychosociale hulpverleners. Met name van de huisarts wordt door sommige mensen met een zeldzame aandoening op dit gebied wat meer verwacht; zij willen meer begeleiding door de huisarts of door hem/haar worden verwezen naar een psychosociaal hulpverlener. Patiënten lijken het te waarderen als zij af en toe met een arts of andere zorgverlener kunnen praten, ook wanneer voor hun ziekte geen medische behandeling mogelijk is. Dat er geen medische behandeling voor de ziekte mogelijk is, betekent dus zeker niet dat artsen niets voor de patiënt kunnen betekenen! Een klein deel van de mensen met een zeldzame aandoening (6%) zou meer hulp van een gespecialiseerde hulpverlener willen; dit percentage is twee maal zo hoog als onder mensen met een meer prevalente aandoening.

Mogelijk zouden ook patiëntenorganisaties een rol kunnen vervullen op dit gebied. Een onderzoek van Terpstra en collega's (1991) toonde de positieve uitwerking aan van het contact met patiëntenorganisaties op de kwaliteit van leven. Patiëntenorganisaties zijn reeds actief op dit gebied doordat zij bijvoorbeeld lotgenotencontact organiseren en stimuleren. Het belang van patiëntenorganisaties voor mensen met een zeldzame aandoening blijkt wel uit het gegeven dat 38% van hen lid is en 21% op jaarbasis contact heeft gezocht met een patiëntenorganisatie. Deze percentages zijn aanzienlijk hoger dan onder mensen met een meer prevalente chronische aandoening, waarvan 14% lid is van een patiëntenorganisatie en 7% op jaarbasis contact heeft gehad. Niet voor alle zeldzame aandoeningen bestaan thans echter patiëntenorganisaties; een aantal organisaties is bovendien erg klein. Overkoepelende patiëntenorganisaties, maar ook zorgaanbieders zouden daarom een belangrijke rol kunnen vervullen, bijvoorbeeld door het aanbieden

van aanvullende ondersteuningsprogramma's. Gezien de generieke aard van de ervaren problematiek (seksuele problemen, maatschappelijke problemen) kan voor de opzet van dergelijke programma's een ziekte-overstijgende invalshoek worden gekozen, waarbij de ervaren beperkingen, behoeften en problemen als uitgangspunt worden genomen en niet de specifieke diagnose.

Op het gebied van ervaren kwaliteit van zorg is door mensen met een zeldzame aandoening een aantal belangrijke aandachtspunten genoemd, namelijk het gebrek aan specifieke deskundigheid van de huisarts over zeldzame aandoeningen en het op een laat tijdstip verwijzen van patiënten, welke kunnen leiden tot een lange pre-diagnostische fase. Dit resultaat komt overeen met een onderzoek van Overgaag et al. (2001) bij mensen met het post-poliosyndroom. In het hier beschreven onderzoek blijken diagnoses van zeldzame aandoeningen meestal in ziekenhuizen en door internisten te worden gesteld. Uit eerder onderzoek komt naar voren dat internisten meer en specifiekere hypothesen konden genereren over mogelijke diagnoses dan huisartsen en andere artsen. De internisten hadden aanvullende, op ervaring gebaseerde kennis van minder vaak voorkomende problemen (Simpson et al., 1987). Uit een artikel van Pollemans en collega's (1996) blijkt dat kennis van de huisarts over chronische aandoeningen samenhangt met de praktische ervaring, oftewel de frequentie waarmee de huisarts in zijn praktijk in aanraking komt met bepaalde ziektebeelden of problemen. Hofmans-Okkes (1996) stelt echter dat het aanbieden van cursussen aan artsen ter bevordering van specifieke deskundigheid op het gebied van zeldzame aandoeningen geen oplossing is, omdat er meer dan 5.000 zeldzame aandoeningen zijn. In de pre-diagnostische fase zou de huisarts over informatie van (super-)specialisten moeten kunnen beschikken die gespecialiseerd zijn in bepaalde zeldzame ziekten. Een lijst van deze specialisten en expertisecentra zou voor huisartsen en andere artsen gemakkelijk toegankelijk moeten zijn, zodat zij gericht kunnen verwijzen of zelf de betreffende specialist kunnen consulteren. Ook in de post-diagnostische fase zou een dergelijke lijst van nut kunnen zijn, wanneer de huisarts de psychische begeleiding van de patiënt voor zijn/haar rekening neemt.

Mensen met zeldzame aandoeningen hebben (veel) meer behoefte aan zorgcoördinatie dan mensen met een meer prevalentie aandoening. Dit geldt met name voor de mensen met 'onbekendere' zeldzame aandoeningen. Hoewel de meesten met vragen over hun aandoening bij de huisarts of specialist terecht kunnen, geven sommigen aan een centraal persoon te missen die inzicht heeft in de zeldzame ziekte of behandeling en die hen bijvoorbeeld kan wijzen op het bestaan van specialisten of specialistische centra. In de literatuur wordt eveneens het belang genoemd van een individuele patiëntgerichte, centrale organisatie van de zorg (Kumar et al., 2001; Fuller et al., 2000; Berntorp et al., 1999). Ook in Nederland zijn goede ervaringen met speciale teams in academische ziekenhuizen die zich per (groep) zeldzame aandoening(-en) hebben toegelegd op diagnostiek en behandeling. Deze zijn regelmatig bij gebrek aan personeel of financiën vroegtijdig gestrand (VSOP, 2002).

Tweevijfde van de mensen met een zeldzame aandoening beoordeelt de kwaliteit van de zorg verleend door de huisarts als matig. Deze groep bestaat grotendeels uit vrouwen met veel fysieke beperkingen, die evenwel geen andere chronische aandoeningen hebben. Ruim eenderde van de mensen met een zeldzame aandoening beoordeelt de kwaliteit van de medisch-specialistische zorg als matig. Deze groep kenmerkt zich door een vrij korte ziekte duur. Onder de mensen met een zeldzame aandoening laten vrouwen zich vaker kritisch uit over de kwaliteit van de medische zorg. In de literatuur wordt gesproken over deskundigheidsbevordering door middel van samenwerkingsverbanden tussen verschillende expertisecentra op het gebied van zeldzame aandoeningen. Het doel is door middel van uitwisseling van informatie te komen tot betere deskundigheid (Emery

et al., 2001). Ook zijn wereldwijd databases opgezet om informatie over (specifieke) zeldzame aandoeningen bij kinderen en volwassenen te verkrijgen met als doel uiteindelijk aan de zorgbehoeften van patiënten tegemoet te kunnen komen (Hira Sing et al., 2002; Morris et al., 2002; Miravittles et al., 1998; Kindler et al., 1997).

Mensen met zeldzame aandoeningen geven vaker dan mensen met meer prevalentie aandoeningen aan dat zij contact hebben met patiëntenorganisaties voor informatie. Over het algemeen hebben zij meer behoefte aan informatie over de aandoening, behandeling en over financiële aspecten. De groep die vooral behoefte heeft aan meer informatie over de aandoening en behandeling kenmerkt zich door het wat hogere aantal vrouwen, een vrij hoge opleiding, de aanwezigheid van lichamelijke beperkingen en comorbiditeit. De groep met de meeste behoefte aan informatie op een grotere diversiteit aan onderwerpen is relatief jong, bestaat voor een groot deel uit mannen, ervaart minder beperkingen en comorbiditeit en heeft een wat kortere ziekteduur.

De aard van de informatie tijdens het ziekteproces varieert in de verschillende fasen: in de pre-diagnostische fase wil men informatie die het proces van diagnosestelling kan bespoedigen, zoals over de mogelijkheid van een second opinion of over aandoeningen met vergelijkbare symptomen. In de fase van diagnosestelling wil men over het algemeen weten wat de zeldzame aandoening inhoudt en wat de gevolgen ervan zijn. In deze fase is vooral een rol voor de specialist weggelegd, wat ziektespecifieke informatievoorziening betreft. Dit resultaat komt overeen met de bevindingen van het onderzoek van de VSOP (2002). In de periode na de diagnosestelling wil men vooral weten hoe men met de aandoening in het dagelijks leven om kan gaan. In deze fase zouden patiëntenorganisaties en huisartsen mogelijk een belangrijke rol kunnen vervullen.

Samenvattend: ondanks het feit dat er voor mensen met zeldzame aandoeningen vaak geen medische behandeling beschikbaar is, betekent het niet dat zij geen zorgbehoefte hebben en dat de gezondheidszorg hen niets te bieden heeft. Het creëren van een grotere toegankelijkheid van informatie over zeldzame aandoeningen -niet alleen voor patiënten, maar ook voor (huis-)artsen- en het bieden van emotionele steun en aandacht voor de ziekte-overstijgende problematiek van mensen met een zeldzame aandoening zijn reële mogelijkheden ter verbetering van de zorg.

## Literatuur

AARONSON NK, MULLER M, COHEN PDA, ESSINK-BOT ML, FEKKES M, SANDERMAN R et al., 1998. Translation, validation, and norming of the Dutch language version of the SF-36 Health Survey in community and chronic disease populations. *Journal of Clinical Epidemiology*, 51, 1055-1068.

ATHERTON A, 1997. Primary care for patients with chronic illnesses. *European Journal of General Practice*, 3, 58-61.

BERNTORP E, LETHAGEN S, LJUNG R, JOHNSON H, PETRINI P, SCHULMAN S, TENGBORG L, REHNBY B, SARMAN E & ASBERG B, 1999. Centralised care is the basis of care programs for hemophilia patients. *Lakartidningen* 96(15), 1849-1852.

BOUCHE P, CASTAIGNE P & MENINGER V, 1989. Advances in the management of patients with amyotrophic lateral sclerosis [Approches de la prise en charge dans la sclérose latérale amyotrophique]. *Revue Neurol. (Paris)*, 145(1), 49-54.

CASPARIE AF, FOETS M, RAAIJMAKERS MF, BAKKER DE DH, SCHNEIDER MJ, STERKENBURG PS, JANSSEN CGC, BIJMAN-SCHULTE AM, BAKKER RH, MOORER P, DASSEN ThWN & SUURMEIJER ThPBM. Vragenlijst Continuïteit van zorg vanuit Cliëntperspectief, VCC. Handleiding en vragenlijsten. Utrecht: NIVEL, 1998.

CENTRAAL BUREAU VOOR DE STATISTIEK. Vademecum Gezondheidsstatistiek, 1998.

CENTRAAL BUREAU VOOR DE STATISTIEK. De leefsituatie van de Nederlandse bevolking, 1996. Voorburg/Heerlen: CBS, 1997.

CG-RAAD/VSOP, 2002. Verslag workshop "Beter weten is beter worden", te Ede.

DANE A, LINDERT H van, FRIELE RD. Klachtopvang in de Nederlandse Gezondheidszorg. Utrecht: NIVEL, 2000.

DONABEDIAN, 1988. The quality of care. How can it be assessed? *Journal of the American Medical Association*, 260(2), 1743-1748.

EMERY H, 1998. Pediatric Scleroderma. *Seminars in Cutaneous Medicine and Surgery*, 17(1), 41-47.

EMERY A & RUTGERS M, 2001. European collaboration in research into rare diseases: experience of the European Neuromuscular Centre. *Clinical Medicine*, 1(3), 200-202.

ENDLER NS & PARKER JDA, 1994. Assessment of multidimensional coping: task, emotion and avoidance strategies. *Psychological assessment*, 1, 50-60.

EUROPESE GEMEENSCHAP. Voorstel voor een besluit van het Europees Parlement en de Raad tot vaststelling van een communautair actieprogramma 1999-2003 inzake zeldzame ziekten binnen het actiekader op het gebied van de volksgezondheid. Luxemburg: bureau voor officiële publicaties van de Europese Gemeenschappen, 1997.

FOETS M & SIXMA H. Gezondheid en gezondheidsgedrag in de praktijkpopulatie. Nationale studie naar ziekten en verrichtingen in de huisartspraktijk. Utrecht: NIVEL,



maart 1991.

FULLER CC & HARTLEY B, 2000. Linear scleroderma: a Neuman nursing perspective. *Journal of Paediatric Nursing*, 15(3), 168-174.

GABREAU T, 1994. Observation and treatment of polycythemia vera. Role of the specialist and of the practitioner. *Journal of Experimental and Clinical Hematology*, 36, 193-195.

HIRA SING RA & RODRIGUES PEREIRA R, 2002. Het Nederlands Signaleringscentrum Kindergeneeskunde: een kwaliteitsinstrument voor preventie en onderzoek. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde*, 146(50), 2409-2414.

HOFMANS-OKKES IM, 1996. Patiënten met een zeldzame, chronische ziekte in de huisartsenpraktijk: een witte vlek in de literatuur. *Huisarts en Wetenschap*, 39(7), 316-323.

HOFMANS-OKKES IM, MEYBOOM-DE JONG B, LAMBERTS H & VAN WEEL C. Chronisch zieken met een zeldzame ziekte in de huisartspraktijk. Zoetermeer: Nationale Commissie Chronisch Zieken, 1994.

HOSMAN CMH. Psychosociale problematiek en hulp zoeken. Lisse: Swets & Zeitlinger, 1983.

KINDLER H, FLIEDNER TM & DENSOW D, 1997. Internet access to a medical case repository for teaching and analysis. *Journal of the American Medical Informatics Association*, volume onbekend, 543-547.

KUMAR H, DAYKIN J, HOLDER R, WATKINSON JC, SHEPPARD MC & FRANKLYN JA, 2001. An audit of management of differentiated thyroid cancer in specialist and non-specialist clinic settings. *Clinical Endocrinology (Oxf)*, 54(6), 719-723.

MACDONALD E, 1984. Neurological involvement with Whipple's disease. *Journal of Neurosurgical Nursing*, 16(4), 197-201.

MCWHINNIE JR, 1981. Disability assessment in population surveys: results of the OECD common development effort. *Revue d'Epidémiologie et de Santé Publique*, 29, 413-419.

MIRAVITLLES M, VIDAL R, BARROS-TIZON JC, BUSTAMANTE A, ESPANA PP, CASAS F, MARTINEZ MT, ESCUDERO C & JARDI R, 1998. Usefulness of a national registry of alpha-1-antitrypsin deficiency: the Spanish experience. *Respiratory Medicine*, 92(10), 1181-1187.

MORRIS A, RIDLEY GF & ELLIOTT EJ, 2002. Australian Paediatric Surveillance Unit: progress report. *Journal of Paediatric Child Health*, 38(1), 8-15.

MOSS-MORRIS R, WEINMAN J, PETRIE KJ, HORNE H, CAMERON LD, BUICK D. (2002). The revised Illness Perception Questionnaire (IPQ-R). *Psychology and Health*.

NISPEN VAN RMA, BREUNING E, RIJKEN PM & HEIJMANS MJWM. Bibliography on rare diseases. In voorbereiding. Utrecht: NIVEL, 2003.

NORD, 2002. [www.nord.com](http://www.nord.com)

ORPHANET, 2002. [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

OVERGAAG A & OUDENAMPSEN D. Knelpunten in de zorg voor mensen met het postpoliosyndroom. Utrecht: Verwey-Jonker instituut, 2001.

POLLEMANS MC, VAN LEEUWEN YD, MOL SSL, GROEL R, SCHADÉ E & TAN LHC, 1996. Kennis van huisartsen over chronische aandoeningen. Huisarts en Wetenschap, 39(7), 328-331.

RGO: Raad voor Gezondheidsonderzoek. Advies Orphan Drugs (weesgeneesmiddelen). Rijswijk: Raad voor gezondheidsonderzoek, 1998.

RIDDER DE D & MAES S (in prep.) Translation of the CISS-21.

RIJKEN PM, FOETS M, PETERS L, BRUIN AF DE & DEKKER J. Kerngegevens 1998. Patiëntenpanel Chronisch Zieken. Utrecht: NIVEL, maart 1999.

SEEVERENS HJJ, 2001. Geneesmiddelen voor zeldzame ziekten (orphan drugs). Geneesmiddelen bulletin, 35(5), 49-53.

SIMPSON DE, RICH EC, DALGAARD KA, GJERDINGEN D, CROWSON TW, O'BRIEN DK & JOHNSON PE, 1987. The diagnostic process in primary care: a comparison of general internists and family physicians. Social Science and Medicine, 25(7), 861-866.

SIXMA HJ, CAMPEN VAN C, KERSSSENS JJ & PETERS L. De QUOTE-vragenlijsten. Kwaliteit van zorg vanuit patiëntenperspectief: vier nieuwe meetinstrumenten. Onderzoeksprogramma Kwaliteit van Zorg. Utrecht: NIVEL/NWO/Ministerie van VWS, 1998.

SLOTBOOM A. Statistiek in woorden. Groningen: Wolters-Noordhoff, 2001.

TERPSTRA SJ, WITTE LP, HORST VAN DER FGEM & TILLI DJP. De rol van een patiëntenorganisatie in de zorg voor chronisch zieken en hun gezin. Derde rapport: leven met een neuro-musculaire aandoening: een vergelijking tussen leden en niet-leden van de VSN. Hoensbroek: Instituut voor Revalidatie-Vraagstukken, 1991.

TILLI DJP, TERPSTRA SJ & WITTE DE LP. De rol van een patiëntenorganisatie in de zorg voor chronisch zieken en hun gezin. Eerste rapport: een evaluatie van de activiteiten van de Vereniging Spierziekten Nederland. Hoensbroek: Instituut voor Revalidatie-Vraagstukken, 1990.

TARUSCIO D & CERBO M, 1999. Rare diseases: general principles, specific problems, and health interventions. Annali dell' Istituto Laperiore di sanita, 35(2), 237-244.

VSOP: Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijke en/of aangeboren aandoeningen. Informatie voor mensen met een zeldzame aandoening. Een onderzoek naar de beschikbare informatie, knelpunten en oplossingen. Soestdijk: 2002.

WEINMAN J, PETRIE KJ, MOSS-MORRIS R & HORNE R, 1996. The illness perception questionnaire: a new method for assessing the cognitive representation of illness.

Psychology & Health, 11(3), 431-445.

ZEE VAN DER KI & SANDERMAN R. Het meten van de algemene gezondheidstoestand met de RAND-36. Een handleiding. Groningen: Noordelijk Centrum voor Gezondheidsvraagstukken, Rijksuniversiteit Groningen, 1993.

## **Bijlage 1 Korte medische omschrijvingen van zeldzame aandoeningen in het PPCZ**

### **1. Neurologische aandoeningen**

- ▶ Cerebrale amyeloïde angiopathie, hereditaire<sup>2</sup>: Aangeboren vaatafwijking in de hersenen.
- ▶ Cluster hoofdpijn<sup>2</sup>: Hoofdpijn aanvallen (chronisch) van een half tot drie uur, voornamelijk bij mannen, vaak enkele malen per dag gedurende een periode. Hevige,

borende pijn, rondom of achter één oog.

- ▶ Lateraal sclerose<sup>3</sup>: amyotrofische lateraal sclerose is een progressieve aandoening, die leidt tot het onvoldoende of niet functioneren van de spieren, behalve de hartspeer, doordat de motorische zenuwcellen in het ruggemerg afsterven. Uitval van de ademhalingspijeren is de meest voorkomende doodsoorzaak. In 5 à 10% van de gevallen is er sprake van een erfelijke vorm. Een iets ander type is primaire lateraal sclerose, waarbij een verlittekening/verharding aan het weefsel ontstaat, dat aan weerszijden van het ruggemerg ligt.
- ▶ Meningeoom<sup>1</sup>: goedaardig, langzaamgroeiend hersentumor van de hersenvliezen, die vaak zorgen voor verdikking of juist verdunning van het schedelbot; voorhoofd, slaap of zijkant van het hoofd. Oorzaak is onbekend.
- ▶ Multipale sclerose<sup>1</sup>: Chronische demyelinisering (afbraak van omhulling van zenuwcellen) van het centrale zenuwstelsel. Het verloop is wisselend; voortschrijdend, of juist langzaam of stabiel. De ziekte veroorzaakt een verscheidenheid aan neurologische symptomen, zoals blindheid, maar kan ook leiden tot invaliditeit.
- ▶ Multipale systeem atrofie<sup>4</sup>: combinatie van parkinsonisme met klachten die wijzen op de aantasting van andere delen van het zenuwstelsel, zoals de kleine hersenen of andere delen van het autonome zenuwstelsel. Problemen met het autonome zenuwstelsel treden al vroeg op; moeite met plassen en slikken, potentieafname, overmatig zweten of verstopping. De aandoening verloopt sneller dan de ziekte van Parkinson.
- ▶ Panhypopituitarisme: Uitval van hypofysefuncties.
- ▶ Pyramidebaansyndroom-hydrocephalus<sup>1</sup>: Hydrocephalus is een conditie waarbij cerebrale ventrikels verwijden door belemmering van de normale doorstroming van hersenvloeistof. Deze hoopt zich op in de schedel en zet druk op het hersenweefsel. Dit kan (hoeft niet) leiden tot een vergroting van het hoofd bij kinderen. Beter bekend als "waterhoofd".
- ▶ Spastische quadriplegie, congenitale<sup>2</sup>: Aangeboren verlamming van de vier ledematen met sterk verhoogde spierspanning, meest ernstige vorm van aandoeningen van het hersenweefsel door de motorische stoornissen, maar ook door bijkomende stoornissen.
- ▶ Spina bifida<sup>1,2</sup>: Beter bekend als "open rug". Een defect in de afsluiting van het onderste deel van de neurale buis leidt tot spina bifida; delen van het ruggemergkanaal komen door deze opening naar buiten. In de meest ernstige vorm (rachischisis) is deze opening groot.

## 2. Neuro-musculaire aandoeningen

- ▶ Charcot Marie Tooth (HMSN)<sup>1</sup>: Erfelijke motorische en sensorische neuropathie, oftewel een erfelijke aandoening van sensorische zenuwen: atrofie en zwakte van de spieren aan armen en benen, voornamelijk benen ten gevolge van degeneratie van voorhoorncellen.
- ▶ Dystonie<sup>2</sup>: Labiliteit van de spierspanning door verbreking van het evenwicht in het vegetatieve zenuwstelsel, voornamelijk gekenmerkt door bewegingsstoornissen, tremoren, spiertrekkingen en "tics".
- ▶ Dystrofia myotonica (Steinert, ziekte van)<sup>1</sup>: Langzame, progressieve, aangeboren aandoening (chromosoom 19) waarbij de ontspanningskracht van de spieren afneemt en spieratrofie ontstaat, vaak in de gezichts- en nekspieren. Oogspieren en het endocriene of cardiovasculaire systeem kunnen ook worden aangetast en bij ernstige vormen de geestestoestand. Kan beginnen in kindertijd, maar meestal tijdens de late adolescentie of jong volwassenheid.
- ▶ Guillain-Barré, syndroom/ziekte van<sup>1</sup>: Ook wel acute idiopathische polyneuritis genaamd. Snelle progressieve vorm van voortschrijdende polyneuropathie. Hoewel de precieze oorzaak onbekend is, gaat bij de helft van de gevallen er een virale infectie aan de darmen/ingewanden of ademhalingsstelsel aan vooraf, zodat een

autoimmuun mechanisme wordt aangenomen. Schade aan de zenuwcellen resulteert in vertraagde zenuwsignaal transmissie, zodat er zwakte in de spieren optreedt. De aandoening kan succesvol worden behandeld, maar is in 2-5% van de gevallen fataal.

- ▶ McArdle fosforylase deficiëntie<sup>1</sup>: Glycogeen stapelingsziekte: door gebrek aan het enzym spier-fosforylase, dat normaal in de spieren gebruikt wordt om glycogeen om te zetten in glucose. Hierdoor ontstaan krampen na spiergebruik en heel soms nierfalen.
- ▶ Myastenia gravis<sup>1</sup>: De aandoening wordt gekarakteriseerd door zwakte en snel vermoeide spieren. Elke spier kan worden aangetast, maar meestal de spieren rond het oog en de spieren die bij het slikken worden gebruikt.
- ▶ Myotonia congenita<sup>2</sup>: Niet progressieve aangeboren aandoening. De gezichtsspieren, de tong en handen zijn meestal aangetast. Bij koude verergeren de symptomen en ontstaat zwakte of verlamming en spierpijn.
- ▶ Periodieke hypokaliemische paralyse, familiale<sup>1</sup>: Autosomaal dominante overervende aandoening: wordt meestal in de kindertijd ontdekt. Periodieke spierzwakte met of zonder verhoogde spierspanning, in de kuit, dijen, lage rug, armen, nek en/of oogleden. Aanvallen komen eens per week of meerdere malen per dag voor en duren 30 minuten tot een uur.

### 3. Gastrointestinale aandoeningen

- ▶ Crohn, ziekte van<sup>2</sup>: Chronische ontsteking van een deel van de dunne en/of dikke darm met zweervorming. Kan ook (maar zelden) in mondholte, slokdarm, maag en duodenum voorkomen.
- ▶ Gilbert, syndroom van<sup>1</sup>: Goedaardige, onschadelijke abnormaliteit in de stofwisseling: aangeboren aandoening in de afbraak van bilirubine door de lever.
- ▶ Hirschsprung, ziekte van<sup>1</sup>: Door afwezigheid van zenuwcellen in de darmwand van de dikke darm is peristaltische activiteit afwezig of abnormaal. Dit veroorzaakt spasmen, obstructie en hypertrofische vergroting van de dikke darm.
- ▶ Scleroserende cholangitis<sup>1</sup>: Bindweefsel-aandoening door ontsteking en blokkade van de galgangen en galblaas. Episoden met pijn en ongemak in het gebied komen steeds vaker voor.

### 4. Oncologische aandoeningen

- ▶ Hodgkin, ziekte van<sup>2</sup>: Pijnloos verlopende, progressieve, kwaadaardige woekering door celvermeerdering van het lymfatisch weefsel, zoals lymfeklieren, milt en lever. Deze gaat gepaard met anemie, koorts huidpigmentatie en jeuk.
- ▶ Kahler, ziekte van<sup>1</sup>: Ook wel multipole myeloma of plasmocytom genaamd. Kwaadaardige nieuwvorming, die zich in het beenmerg ontwikkelt, voornamelijk in verschillende botten zoals de schedel, ribben, ruggegraat, heupen en benen.
- ▶ Maligniteit nasopharyngeaal<sup>2</sup>: Kwaadaardige tumor in de neus- en keelholte.
- ▶ Neuro-esthesioblastoom<sup>2</sup>: Goedaardige zenuw-tumor die de gewaarwording ofwel in tact laat, ofwel aantast.
- ▶ Non-Hodgkin lymfoom<sup>1</sup>: Kwaadaardige ziekte van de lymfeklieren (zwellen) of in de organen, waarbij bepaalde kenmerken verschillen van de ziekte van Hodgkin.
- ▶ Osteosarcoom<sup>2</sup>: Kwaadaardig gezwell van het bot.
- ▶ Schildklier carcinoom<sup>2</sup>: Kwaadaardig gezwell van de schildklier.
- ▶ Testis carcinoom/seminoom<sup>2</sup>: Kwaadaardig kiemgezwel van de testis.
- ▶ Waldenström, syndroom van<sup>1</sup>: Ook wel Waldenström macroglobulinemie, een maligne lymfocyten aandoening, waarbij de lymfocyten immuunglobuline uitscheiden.

### 5. Aandoeningen van immuunsysteem/infecties

- ▶ Antifosfolipiden syndroom<sup>2</sup>: Veneuze/arteriële trombose, zwangerschap morbiditeit,

aanwezigheid antifosfolipiden antilichamen, wordt vastgesteld bij 1/3 van mensen met systemische lupus erythematosus.

- ▶ Aspergillose<sup>2</sup>: Allergische alveolitis (i.e.z. ontsteking van de longblaasjes) tweegebracht door aspergillusantigeen, o.a. bij een bestaand aspergilloom (gezwelachtige granulomateuze massa in de long)
- ▶ Chronisch vermoeidheidssyndroom<sup>5</sup>: Ook wel ME (myalgische encefalomyelitis) genaamd: zelfgerapporteerde, klinisch geëvalueerde, lichamelijk onverklaarde aanhoudende of terugkerende chronische vermoeidheid ( $\geq 6$  maanden), die niet het resultaat is van voortdurende inspanning, een nieuw of duidelijk begin heeft, niet aanzienlijk verbetert door rust, heeft geleid tot forse afname van vroegere niveau's van beroepsmatig, sociaal of persoonlijk functioneren en gekarakteriseerd wordt door tenminste vier van de volgende symptomen ( $\geq 6$  maanden): zelfgerapporteerde beperkingen in korte termijn-geheugen of concentratieproblemen, keelpijn, gevoelige hals of okselklieren, spierpijn of gewrichtspijn zonder zwelling of roodheid, hoofdpijn, slaapklasten, malaiseklachten na inspanning die langer dan een etmaal duren.
- ▶ Dermatopolymyositis<sup>2</sup>: Algemene degeneratie en zwelling van het extra-cellulaire bindweefsel, hoofdzakelijk gekenmerkt door diffuse, pijnlijke ontstekingachtige spierveranderingen- en zwakte, oedemen en dermatitis, etc.
- ▶ Lupus erythematosus (CDLE/SLE)<sup>1</sup>: cutane discoïde of systemische lupus erythematosus zijn ontstekings-aandoeningen van het bindweefsel. Cutane vorm: dermatologische (huid)problemen. Systemische vorm: allerlei organen kunnen zijn aangedaan.
- ▶ Meningitis<sup>2</sup>: Ontsteking van de hersen- en ruggemergsvliezen.
- ▶ Pernicieuze anemie<sup>2</sup>: Gebrek aan vitamine B12 door falen van het maagslijmvlies om de intrinsieke factor uit te scheiden die noodzakelijk is om vitamine B12 te absorberen uit het voedsel.
- ▶ Quincke's oedeem<sup>2</sup>: Acuut plaatselijk oedeem van bijvoorbeeld keel, huid of gewrichten, vaak als allergische reactie.
- ▶ Sarcoïdose (Besnier-Boeck, ziekte van)<sup>2</sup>: Chronische systeemziekte met onbekende oorzaak, gekenmerkt door granulomateuze vormsels in verschillende organen (longen, huid, nieren, gewrichten, botten, lymfeklieren, etc).
- ▶ Sclerodermie<sup>1</sup>: Bindweefselaandoening die zich karakteriseert door verdikkingen van de huid, door 'Raynaud fenomeen' en een spectrum van systemische aandoeningen.
- ▶ Tuberculose<sup>1</sup>: Bacteriële aandoening veroorzaakt door mycobacterium tuberculosis of bovis. Pathologisch gekenmerkt door granulomen. Klinisch gekenmerkt door aanvankelijk een asymptomatische infectie, gevolgd door een latente periode van jaren, met mogelijke opnieuw opvlammen in de volwassenheid.

## 6. Aangeboren aandoeningen/metabolisme

- ▶ Alkaptonurie<sup>2</sup>: Donkerbruine tot zwarte verkleuring van kraakbeen, eventueel huid, ogen, endocard, tussenwervelschijven, ontstaat door stoornis in de stofwisseling van tyrosine, een aminozuur, verkleuring ook in urine door alkapton- (pigment) uitscheiding
- ▶ Homozygote cysteïnurie<sup>1</sup>: Een aandoening van het metabolisme die wordt gekarakteriseerd door abnormale hoeveelheden homocystine en methionine in het bloed, de hersen-vloeistof en de urine.
- ▶ Sikkelcel anemie<sup>2</sup>: sikkelvormige rode bloedcellen, voorkomend bij homozygote dragers van het sikkelcel-gen.
- ▶ Thalassemie<sup>1</sup>: 'Thalassemie major' wordt gekarakteriseerd door een stoornis in de aanmaak van hemoglobuline moleculen. De major vorm is de ernstigste vorm van chronische familiale hemolytische anemieën die vooral bij mensen in het Middellandse Zeegebied voorkomt. Patiënten hebben eveneens een verlaagd aantal erythrocyten. 'Thalassemie minor' is een mildere vorm van anemie, die zowel congenitaal als familiair is. Het is de heterogene toestand van het thalassemie gen.

- ▶ Willebrand, ziekte van<sup>1</sup>: Erfelijke stollingsstoornis die normaal gesproken in de kindertijd ontstaat. Langdurig bloeden en abnormaal langzaam bloedstollingsproces, door gebrek aan factor VIII en von Willebrand-factor proteïne gecombineerd met een defect van de bloedplaatjes.

### 7. Genetisch/dysmorfische aandoeningen

- ▶ Cataract, congenitaal<sup>2</sup>: Aangeboren staar.
- ▶ Otosclerose, familiale<sup>2</sup>: Erfelijk botvorming in midden- en binnenoor dat kan leiden tot doofheid.
- ▶ Rieger, syndroom van<sup>1</sup>: Het syndroom is erfelijk (autosomaal dominant) en wordt gekarakteriseerd door gezichts- tand- en oog- afwijkingen ('Rieger oog-malformaties' of Rieger anomalieën).

### 8. Cardiovasculaire aandoeningen

- ▶ Alfa I-antitrypsine deficiëntie<sup>2</sup>: Erfelijke enzymstoornis, die twee vormen heeft: lever- (meestal bij kinderen) of long aandoening (meestal emfyseem).
- ▶ Churg-Strauss, syndroom van<sup>2</sup>: Allergische granulomateuze aandoening van de slagaders met sterke bloed eosinofilie (zich kleurend met zure kleurstoffen), voornamelijk in longen, ook in hart, nieren, maag-darmkanaal; chronisch verloop.
- ▶ Hypertrofische obstructieve cardiomyopathie<sup>2,6</sup>: Een hartspierziekte die gekenmerkt wordt door volumevermeerdering van het weefsel van de linkerventrikel en vooral (asymmetrische) volumevermeerdering van weefsel van het interventriculaire tussenschot. Het is de meest voorkomende oorzaak van hartdood bij jonge mensen. Bij 50-70% van de patiënten bij wie hypertensie of aortaklepstenose (vernauwing) is uitgesloten, is er sprake van een genetisch bepaalde aandoening, die vrijwel steeds autosomaal-dominant overerft.
- ▶ Takayashu, ziekte van: syndroom dat berust op afsluiting van de aortaboog of van één of meer aortaboogtakken.
- ▶ Wegener, ziekte van<sup>1</sup>: Ook wel Wegener granulomatose genaamd. Een aandoening die primair wordt gekarakteriseerd door vaatafwijkingen van de long en ademhalingsstelsel, en door glomerulonefritis. Ernst van de symptomen varieert en de ziekte kan een of meer systemen aantasten.

### 9. Artritis

- ▶ Acuut reuma<sup>2</sup>: Autoimmuunziekte, ontsteking van gewrichten, atrofie van spieren en huid in de omgeving van gewrichten. Bij acuut reuma wordt het immuunsysteem ontregeld door een virale of bacteriële infectie. Kan ook gepaard gaan met aantasting van de hartkleppen.
- ▶ Juveniele reumatische artritis<sup>2</sup>: Chronische ontsteking-achtige aandoening van gewrichten en bindweefselstructuren, die typische vormveranderingen teweeg brengt. In de jeugd ontstaan.

### 10. Dermatologische aandoeningen

- ▶ Lichen sclerosus et atrophicus<sup>1</sup>: LSA is een chronische aandoening die wordt gekarakteriseerd door de progressieve ontwikkeling van witte atrofische huidverwondingen van de nek, armen, romp, vulva en andere gebieden.
- ▶ Porphyria cutanea tarda<sup>2</sup>: Een op latere leeftijd zich manifesterende erfelijke stofwisselingsstoornis; op plaatsen die aan het licht blootgesteld zijn ontstaan blaren met sterke pigmentatie en soms littekenvorming.
- ▶ Pseudo xanthoma elasticum<sup>1</sup>: Een groep van bindweefselaandoeningen die de huid, ogen en cardiovasculaire systeem aantasten.
- ▶ Sjögren, syndroom van<sup>2</sup>: Ontsteking van hoornvlies en bindvlies, droogheid van het mondslijmvlies: gaat vaak gepaard met reumatoïde artritis.
- ▶ Vitiligo<sup>1</sup>: Een aandoening die wordt gekarakteriseerd door de afwezigheid van pigmentcellen, die resulteert in een afname van of gebrek aan pigmentatie van

gelocaliseerde of verspreide delen van de huid (witte vlekken).

### 11. Nieraandoeningen

- ▶ Alport chronische nefritis<sup>2</sup>: Aangeboren, autosomaal-erfelijke chronische progressieve nierontsteking, sporadisch zijn er typische oogafwijkingen en doofheid.
- ▶ IgA-nefropathie<sup>1</sup>: Ontstaat tijdens kindertijd of jong volwassenheid. Nieraandoening ontstaat meestal na een virusinfectie van het ademhalings- of gastroïntestinale stelsel. Kan langzaam voortschrijden over tientallen jaren en uiteindelijk resulteren in nierfalen in 35% van de gevallen.
- ▶ Nefrotisch syndroom<sup>2</sup>: Eiwitverlies via de urine; kan leiden tot oedemen (onafhankelijk van de veroorzakende aandoening): het syndroom berust op een stoornis in de doorgankelijkheid van de glomerulumembraan.

### 12. Endocriene aandoeningen

- ▶ Addison, ziekte van<sup>2</sup>: Onvoldoende functie van de bijnierschors geeft een tekort aan bijnierschors hormoon, waardoor o.a. optreden van moeheid, bovenbuikklachten, diarree, braken, krachteloosheid, vermagering, anemie, etc.
- ▶ Cystenieren, familiale<sup>2</sup>: Blaasjes in de nieren die het nierweefsel kapot drukken, kan erfelijk zijn.
- ▶ Hashimoto autoimmuun thyreoïditis<sup>1</sup>: De frequentste oorzaak van hypothyroidisme en struma (= kropgezwel). Bij het voortschrijden kan het de schildklier totaal verwoesten, maar meestal heeft de patiënt een vergrote schildklier met normale of milde abnormale schildklierfunctie.
- ▶ Hypogonadotroop hypogonadisme<sup>1</sup>: Onderontwikkeling van de geslachtsorganen door een aandoening in de hypothalamus die de productie van geslachtshormonen reguleert.
- ▶ Idiopathische hypercalciurie<sup>2</sup>: Door onbekende oorzaak verhoogde calciumgehalte van de urine.
- ▶ Multinodulair struma<sup>2</sup>: Kropgezwel, vergroting van de schildklier.
- ▶ Primaire hyperpara-thyreoïdie<sup>2</sup>: Overmatige functie van de bijnierschors door tumorvorming of hyperplasie, leidend tot botontkalking, en hypercalciëmie, spontane fracturen en spierzwakte.

### Referenties:

1. Thoene JG: Physicians' guide to rare diseases, second edition. Montvale, USA: Dowden Publishing Company Inc., 1995.
2. Pinkhof-Hilfman: Geneeskundig woordenboek. Achtste geheel herziene uitgave. Utrecht-Antwerpen: Bohn, Scheltema & Holkema, 1984.
3. Stichting Valscherm: [www.valscherm.nl](http://www.valscherm.nl)
4. Parkinson-vereniging: [www.parkinson-vereniging.nl](http://www.parkinson-vereniging.nl)
5. Fukuda K, Straus SE, Hickie I et al. (1994). The chronic fatigue syndrome: A comprehensive approach to its definition and study. *Annals of Internal Medicine*, 121: 953-959.
6. Erfocentrum: [www.erfocentrum.nl](http://www.erfocentrum.nl): Marcelis CLM, Schrandt-Stumpel CTRM, Doevendans PAFM & De Nijs Bik H (2002). Klinische genetica (32): familiale hypertrofische cardiomyopathie. *Patient Care*, 29(10); 69-74.





## Bijlage 2 De invloed van meer bekende zeldzame aandoeningen

Binnen de onderzoeksgroep zijn ook wat grotere groepen van meer bekende zeldzame aandoeningen te onderscheiden, zoals multipale sclerose (n=30), de ziekte van Crohn (n=30) en sarcoïdose (n=16), ook wel de ziekte van Besnier-Boeck genaamd. Daar deze drie aandoeningen ruim eenderde van de onderzoeksgroep uitmaken (36,9%) en omwille van de mogelijke invloed van de bekendheid van deze aandoeningen, is nogmaals een vergelijking tussen de onderzoeksgroep (n=130; exclusief degenen met deze drie aandoeningen) en de referentiegroep (n=2.303) gemaakt. Dit heeft tot gevolg dat beide groepen op een aantal concepten niet meer significant van elkaar verschillen, maar dat op andere concepten de verschillen juist meer uitgesproken zijn. Hieronder volgen de resultaten, wanneer de drie aandoeningen niet worden meegenomen in de analyses:

- ▶ De beleving van de aandoening van mensen die een 'onbekendere' zeldzame aandoening hebben (geen MS, Crohn of sarcoïdose) wijkt wat minder af van die van mensen met meer prevalentie aandoeningen. Dit geldt voor het ziekteverloop en de ideeën die men heeft over het ontstaan van de aandoening.
- ▶ Problemen met fysiek functioneren, sociaal functioneren en op seksueel gebied zijn nog steeds aanzienlijk, maar zijn in omvang niet groter dan bij mensen met meer prevalentie aandoeningen. Financiële problemen zijn juist nog uitgesprokener.
- ▶ De behoefte aan meer of andere zorg van de huisarts is nog wat groter. Het aantal mensen dat contact had met de specialist is iets lager en verschilt nu niet meer significant van de meer prevalentie aandoeningen. Dit geldt ook voor de contacten met de gastro-enteroloog en de neuroloog.
- ▶ Meer mensen met een 'onbekende' zeldzame aandoening hadden contact met de GGZ en behoefte aan emotionele ondersteuning. De relatieve omvang van deze groep dat contact heeft met alternatieve behandelaars wijkt niet meer af van dat van mensen met meer prevalentie aandoeningen.
- ▶ De huisarts blijkt zich volgens mensen met 'onbekendere' zeldzame aandoeningen nog wat minder goed te kunnen verplaatsen in de leefwereld en blijkt voor nog wat minder mensen specifiek deskundig te zijn. De continuïteit van zorg door de huisarts blijkt voor relatief meer mensen slechter gesteld te zijn.
- ▶ Op twee kwaliteit van zorg aspecten laat de fysiotherapeut voor mensen met zeldzame aandoeningen een beter beeld zien, wat meer lijkt op dat van mensen met meer prevalentie aandoeningen, namelijk de samenwerking met de huisarts en het geven van duidelijke informatie over hoe met de ziekte om te gaan. Met de continuïteit van paramedische zorg blijkt het op drie aspecten slechter gesteld te zijn, namelijk de aansluiting van hulp, vervanging en specifieke deskundigheid.
- ▶ De behoefte aan zorgcoördinatie blijkt voor mensen met 'onbekendere' zeldzame aandoeningen nog wat groter te zijn (20%).
- ▶ Mensen met 'onbekendere' zeldzame aandoeningen blijken een grotere behoefte te hebben aan informatie over de aandoening (44%).

## Bijlage 3 Betrouwbaarheid van meetinstrumenten

Alvorens de groepen te beschrijven door middel van toetsingstechnieken, zijn eerst betrouwbaarheidsanalyses gedaan om te bepalen of de gebruikte instrumenten de achterliggende concepten wel betrouwbaar meten. In dat geval zouden de resultaten immers op voorhand minder waardevol zijn. Een dimensie in een meetinstrument wordt voldoende betrouwbaar gevonden bij een alpha-coëfficiënt van .70. Uit tabel B3.3 blijkt dat voornamelijk de 'structuur'-schaal van de ervaren kwaliteit van zorg door de fysiotherapeut weinig intern consistent is ( $\alpha = .45$ ). Dit heeft tot gevolg dat somscores van deze schaal niet zullen worden gebruikt. Overigens worden de verschillende aspecten die onder deze structuur-schaal vallen wel in hoofdstuk 4 vermeld. Ook de structuur-schaal van de ervaren kwaliteit van zorg door de huisarts heeft een wat zwakke interne consistentie betrouwbaarheid, eveneens na weglating van het item "wachtijd langer dan 15 minuten" ( $\alpha = .64$ ). Dit geldt ook voor de structuur-schaal van de ervaren medisch-specialistische zorg. Somscores op deze schaal zullen echter toch worden gebruikt in verdere analyses: zie hoofdstuk 5.

Tabel B3.1 Betrouwbaarheid/interne consistentie per schaal

IPQ-R	Zeldzaam Cronbach's alpha	N	Prevalent Cronbach's alpha	N
identiteit	.74	136	.68	1500
coherentie	.79	125	.81	1488
emotionele reactie	.90	130	.91	1501
chronisch	.90	128	.85	1414
cyclisch	.81	129	.79	1495
persoonlijke controle	.70	129	.72	1474
medisch controleerbaar	.76	128	.69	1461
consequenties	.84	125	.82	1475
oorzaken	.83	122	.83	1399

Tabel B3.2 Betrouwbaarheid/interne consistentie per schaal

RAND-36	Zeldzaam Cronbach's alpha	N	Prevalent Cronbach's alpha	N
fysiek functioneren	.94	182	.93	1774
sociaal functioneren	.82	199	.82	2200
rolbeperkingen (fysiek)	.87	184	.90	1898
rolbeperkingen (emotioneel)	.93	182	.89	1917
mentale gezondheid	.81	186	.85	1977
vitaliteit	.81	187	.80	1969
pijn	.88	198	.88	2210
algemene gezondheidsbeleving	.80	184	.79	1930
gezondheidsverandering	-	-	-	-

Tabel B3.3 Betrouwbaarheid/interne consistentie per schaal (per beroepsgroep)

Quote	Zeldzaam Cronbach's alpha	N	Prevalent Cronbach's alpha	N
-------	---------------------------------	---	----------------------------------	---

<b>huisarts</b>				
structuur	.64	96	.67	1035
proces	.83	104	.81	1081
<b>specialist</b>				
structuur	.66	93	.71	673
proces	.83	107	.85	781
<b>fysiotherapeut</b>				
structuur	.45	53	.37	445
proces	.86	52	.83	402

Tabel B3.4 Betrouwbaarheid/interne consistentie per onderdeel (beroepsgroep)

VCC	Zeldzaam Cronbach's alpha	N	Prevalent Cronbach's alpha	N
huisarts	.71	115	.72	1183
specialist	.79	99	.78	891
paramedici	.65	43	.76	438

Tabel B3.5 Betrouwbaarheid/interne consistentie per schaal

CISS	Zeldzaam Cronbach's alpha	N	Prevalent Cronbach's alpha	N
taakgericht	.88	162	.90	1615
emotiegericht	.81	164	.85	1638
vermijden	.77	167	.81	1621

## BIJLAGE 4: Vragen telefonisch interview

In deze bijlage staan de vragen vermeld die tijdens de telefonische interviews aan 54 mensen met zeldzame aandoeningen gevraagd zijn. De interviews zijn in november 2002 afgenomen en de gegevens zijn anoniem verwerkt.

### *Algemene vragen over de aandoening:*

1. Volgens onze informatie heeft u ..... (aandoening), klopt dit?
  - ja
  - nee, ik heb.....
  
2. Zou u deze aandoening in eigen woorden kunnen omschrijven of kunt u er iets meer over vertellen?
  
3. Heeft u nog meer aandoeningen?
  - nee
  - ja, namelijk .....

(Zo ja: "ik wil het vooral met u hebben over ..... (naam aandoening)" en als dat moeilijk is: "wilt u toch proberen vooral ..... (naam aandoening) in gedachten houden bij het beantwoorden van de vragen?")
  
4. Wanneer werd deze aandoening bij u vastgesteld?
  - bij/vlak na de geboorte
  - op latere leeftijd, namelijk ..... jaar/ sinds 19 ....
  
5. Hoe zeldzaam beschouwt u uw aandoening?
  - helemaal niet zeldzaam
  - niet zo zeldzaam
  - zeldzaam
  - erg zeldzaam
  - heel erg zeldzaam
  
6. Hoe ernstig beschouwt u uw aandoening?
  - helemaal niet ernstig
  - niet zo ernstig
  - ernstig
  - heel ernstig

## **KWALITEIT VAN LEVEN**

### **Pre-diagnostische fase:**

"Vaak heb je al een tijdje klachten voordat duidelijk is wat er aan de hand is. Zeker bij aandoeningen die niet zo vaak voorkomen kan het voor artsen moeilijk zijn om vast te stellen wat voor aandoening iemand heeft. Die periode kan moeilijk zijn voor mensen, omdat men lange tijd in onzekerheid verkeert of omdat men misschien bepaalde klachten niet serieus neemt".

1. Als u nu terugkijkt naar de periode dat u voor het eerst klachten had tot op het moment dat de diagnose gesteld werd:  
Heeft u die tijd ook als moeilijk ervaren op het persoonlijke of emotionele vlak?  
Kunt u daar iets meer over vertellen?
2. Hoe lang het duurde voor u wist wat voor aandoening u precies had?
3. Werd u in die tijd gesteund of begeleid door hulpverleners, en door wie? *(Bv. huisarts, specialist, neuroloog, chirurg, geneticus, alternatieve arts, etc.)*
4. Werd u in die tijd serieus genomen door artsen of hulpverleners?
5. Hoe vindt u achteraf gezien dat artsen, hulpverleners of anderen u het beste hadden kunnen helpen of steunen in de tijd vòòrdat de diagnose bekend was? *(Bv. begeleiding, steun, informatie, doorgestuurd worden naar andere hulpverleners, actieve hulp van de arts, etc.)*

#### **Diagnostische fase:**

“Het moment van diagnose, dat aan u bekend gemaakt wordt welke aandoening u heeft of de periode vlak daarna, kan emotioneel zijn voor uzelf of uw directe omgeving”.

1. Hoe heeft ú het moment van diagnose of de periode vlak erna ervaren? Of hoe ging u ermee om? *(Bv. teleurstelling, verdriet, opluchting, emotioneel, persoonlijk omgeving, gezin, werk)*
2. Heeft u aan bijvoorbeeld collega's, vrienden of kennissen verteld wat u had, en hoe gingen zij daar mee om?
3. Wie stelde de diagnose?
4. Hoe vindt u achteraf gezien dat u het beste geholpen of begeleid had kunnen worden bij de diagnose of in de periode vlak daarna? *(Bv. steun, doorverwijzen naar maatschappelijk werk, lotgenoten, patiëntenvereniging, psychologische hulp, etc.)*

#### **Post-diagnostische fase:**

1. Wordt u op dit moment behandeld, begeleid of staat u onder controle voor uw aandoening?
  - nee
  - ja: door welke arts wordt u behandeld of staat u onder controle?
2. Kunt u als u daaraan behoefte heeft, praten over emotionele problemen met degene die u behandelt of begeleidt?
  - nee
  - ja, met wie?
3. Zijn er knelpunten met betrekking tot uw behandeling, begeleiding of de zorg die aan u verleend wordt of werd? *(Bv. klachten, communicatie tussen artsen en hulpverleners, begeleiding, steun, etc.)*
4. Hoe vindt u dat artsen, hulpverleners of anderen u het beste kunnen helpen of begeleiden? *(Bv. Steun, informatie, lotgenotencontact, begeleiding, etc.)*
5. Krijgt u op dit moment hulp of wordt u begeleid in verband met uw aandoening door een psycholoog, psychiater, maatschappelijke werker, of andere hulpverlener? Kunt u daar iets meer over vertellen?
6. Hoe vindt u dat deze hulpverleners (psycholoog, etc) u het beste kunnen

- helpen of begeleiden?
7. Zijn er knelpunten met betrekking tot de hulp of begeleiding die u op dit moment krijgt, of in het verleden gekregen heeft van bijvoorbeeld een psycholoog, psychiater, maatschappelijke werker, of andere hulpverlener? Kunt u daar iets meer over vertellen?
  8. Bent u aangesloten bij een patiëntenorganisatie (welke?) of heeft u contact met lotgenoten? Indien de patiënt aangesloten is bij een patiëntenvereniging of contact heeft met lotgenoten:
  9. Kunt u bij uw patiëntenvereniging of lotgenoten terecht, als u daar behoefte aan heeft, om te praten over emotionele problemen?
    - Ja, bij patiëntenvereniging
    - Ja, bij lotgenoten
    - nee
    - weet ik niet
  10. Maakt u daar wel eens gebruik van en waarom wel/niet?
  11. Wat is de reden om wel of niet aangesloten te zijn of contact te hebben met lotgenoten? (Bv. steun, informatie, uitwisseling, etc.)

#### **Invloed op de patiënt en zijn omgeving:**

“Het feit dat u een aandoening heeft die niet zo vaak voorkomt kan specifieke problemen met zich mee brengen, die anders zijn dan bij mensen die een aandoening hebben die wel vaak voorkomt, zoals bij astma of diabetes”.

1. Brengt uw aandoening specifieke problemen met zich mee, en kunt u daar iets meer over vertellen? *Checklist:*
  - geen behandeling
  - in het dagelijks leven
  - werk
  - school
  - relatie
  - familie of gezin
  - seksualiteit
  - gemoedstoestand
  - dagelijkse verrichtingen (wassen, koken, aankleden)
  - wonen
  - verkeer/vervoer
  - sociale contacten
  - vrije tijd/sport/vakantie
  - afsluiten van (zorg)verzekeringen
  - financiële problemen
  - anders
2. Hoeveel invloed heeft uw aandoening op uw dagelijks leven?
  - helemaal geen invloed
  - niet veel invloed
  - veel invloed
  - erg veel invloed
  - heel erg veel invloed
3. Kunnen andere mensen zien dat u ..... (naam aandoening) heeft? (Bv. Door een rolstoel, ander uiterlijk dan andere mensen, etc.)
4. Heeft dat invloed op uw leven en op wat voor manier?
5. Hoe reageert uw omgeving (familie, vrienden, eventueel collega's, buitenstaanders) op dit moment op het feit dat u deze aandoening heeft?

## KWALITEIT VAN ZORG

### Pre-diagnostische fase:

“Vaak heb je al een tijdje klachten voordat duidelijk is wat er aan de hand is. Zeker bij aandoeningen die niet zo vaak voorkomen kan het voor artsen moeilijk zijn om vast te stellen wat voor aandoening iemand heeft. Als u terugkijkt naar de periode dat u voor het eerst klachten had tot op het moment dat de diagnose gesteld werd:”

1. Met welke artsen heeft u in die periode te maken gehad?  
*(Bv. huisarts, specialist (welke specialist?), neuroloog, chirurg, geneticus, alternatieve arts, etc. In welke volgorde? Eerst huisarts, toen doorgestuurd naar ...)*
2. Wanneer een arts niet wist hoe u geholpen kon worden, werd u dan doorverwezen naar andere artsen of hulpverleners?
3. Hoe lang het duurde voor u wist wat voor aandoening u precies had vanaf het moment dat u klachten had tot de diagnose bekend was?
4. Welke knelpunten of moeilijkheden bent u toen in de gezondheidszorg tegengekomen? *(Bv. Hoe was de deskundigheid van de huisarts of andere artsen, begeleiding, etc.)*
5. Welke goede ervaringen had u in die periode met betrekking tot de gezondheidszorg?
6. Als u in de tijd dat u nog niet wist welke aandoening u had, hulp had kunnen krijgen van artsen of hulpverleners, hoe had men u het beste kunnen helpen?  
*(Bv. begeleiding, steun, informatie, doorgestuurd worden naar andere hulpverleners, actieve hulp van de huisarts, etc.)*

### Diagnostische fase:

1. Heeft u op het moment dat de diagnose gesteld werd of in de periode vlak daarna knelpunten met betrekking tot de gezondheidszorg ervaren?  
*(Bv. de manier waarop de arts de diagnose aan u meedeelde, doorsturen naar specialist, deskundigheid, etc.)*
2. Welke arts heeft de (uiteindelijke) diagnose gesteld?
  - huisarts
  - specialist, namelijk .....
  - geneticus
  - alternatieve arts
  - anders, namelijk .....
3. Waar werd vastgesteld wat u had? (*Wat is de naam van het ziekenhuis of specialistisch centrum?*)
  - regulier ziekenhuis
  - academisch ziekenhuis
  - specialistisch centrum
  - huisartsenpraktijk
  - anders, namelijk .....
4. Wat vond u goed gaan m.b.t. uw contacten met de gezondheidszorg op het tijdstip van diagnose of vlak daarna?
5. Hoe vindt u achteraf gezien dat artsen, hulpverleners of anderen u het beste hadden kunnen helpen of begeleiden bij de diagnose of in de periode vlak daarna?  
*(Bv. steun, doorverwijzen, deskundigheid, etc.)*



### Post-diagnostische fase:

1. Wordt u op dit moment behandeld, begeleid of staat u onder controle voor uw aandoening?
  - nee
  - ja: door welke arts of hulpverlener wordt u behandeld of begeleid en hoe vaak?
2. Hoe wordt u behandeld of begeleid? Checklist:
  - medicijnen om symptomen te bestrijden
  - medicijnen om de oorzaak van de aandoening te bestrijden
  - medicijnen die speciaal ontwikkeld zijn voor (heel) zeldzame aandoeningen
  - chirurgische ingreep
  - psychosociale hulp
  - paramedische hulp
  - alternatieve behandelwijzen
  - anders
3. Heeft u het idee dat uw arts(en) voldoende kennis van uw aandoening heeft en waar merkt u dat aan?
4. Heeft u het idee dat uw arts(en) voldoende inzicht heeft over het verloop van uw aandoening en waar merkt u dat aan? (Bv. dat er geanticipeerd/voortuitgelopen wordt op mogelijke problemen die zich in de toekomst voor zullen doen, of dat er op tijd doorverwezen wordt)
5. Heeft u het idee dat artsen en hulpverleners voldoende met elkaar samenwerken en waar merkt u dat aan?
6. Kunt u iets meer vertellen over de medicijnen waar u gebruik van maakt, bv. wat zijn het voor medicijnen, zijn er moeilijkheden, bijvoorbeeld bijwerkingen of andere belemmeringen door het gebruik van deze medicijnen?
7. Kunt u iets meer vertellen over de medicijnen waar u gebruik van maakt, bv. hoe u eraan gekomen bent, was het moeilijk te krijgen, is het duur, rol farmaceutische industrie, andere knelpunten? (medicijn speciaal ontwikkeld voor de behandeling van een zeldzame aandoening)
8. Kunt u iets meer vertellen over de psychosociale hulp waar u gebruik van maakt, bv. door wie wordt u geholpen en wat is de reden, zijn er knelpunten?
9. Kunt u iets meer vertellen over de paramedische hulp waar u gebruik van maakt, bv. door wie wordt u geholpen en wat is de reden, zijn er knelpunten?
10. Kunt u iets meer vertellen over de alternatieve behandelwijzen waar u gebruik van maakt, bv. door wie wordt u geholpen en wat is de reden, zijn er knelpunten?
11. Waar wordt u behandeld of begeleid?  
(Bv. *in de buurt, in een andere stad (hoever van huis?), in buitenland*)
12. Wordt u voldoende betrokken bij de behandeling?  
(Bv. *Serius genomen? Voldoende informatie, meebeslissen, etc.*)
13. Komen de meningen van verschillende artsen of hulpverleners met elkaar overeen als het gaat over hoe uw aandoening behandeld zou moeten worden/hoe er met uw aandoening omgegaan zou moeten worden? (denken ze er hetzelfde over of juist niet?)
14. Zijn er knelpunten met betrekking tot uw behandeling, begeleiding of de zorg die aan u verleend wordt of werd? (Bv. *klachten, communicatie*)

- tussen artsen en hulpverleners, begeleiding, steun, financiële vergoeding, etc.)*
15. Bij welke arts of hulpverlener kunt u terecht met vragen over uw aandoening?  
*(Bv. behandelend arts, huisarts, maatschappelijk werker, hebben ze een aanspreekpunt, of (zelfs) een behandelcoördinator?)*
  16. Weet of er artsen of ziekenhuizen bestaan die gespecialiseerd zijn in uw aandoening?
  17. Hoe vindt u dat artsen, hulpverleners of anderen ú het beste kunnen helpen of begeleiden? *(Bv. in de gezondheidszorg, psychosociaal, maatschappelijk, etc.)*
  18. Tenslotte wil ik u vragen of u verder nog iets kwijt wilt of heeft u nog iets gemist in dit gesprek?
    - nee
    - ja, namelijk.....

## INFORMATIE

### Pre-diagnostische fase:

“Vaak heb je al een tijdje klachten voordat duidelijk is wat er aan de hand is. Zeker bij aandoeningen die niet zo vaak voorkomen kan het voor artsen moeilijk zijn om vast te stellen wat voor aandoening iemand heeft. Dit hangt vaak af van in hoeverre de arts bekend is met de betreffende aandoening”.

1. Vindt u dat u in die periode voldoende informatie heeft gekregen van de artsen of hulpverleners waar u mee te maken had? Kunt u daar iets meer over vertellen? Checklist:
  - arts gaf zelf voldoende informatie
  - doorgestuurd naar andere hulpverleners
  - wees op mogelijkheid van second opinion
  - anders

2. Bent u zelf op zoek gegaan naar informatie over uw toen nog onbekende aandoening? Bijvoorbeeld:
  - ja, contact gezocht met andere artsen
  - ja, informatie gezocht op internet
  - ja, informatie gezocht in de bibliotheek
  - ja, anders .....
  - nee
3. Heeft het feit dat u zelf op zoek bent gegaan bijgedragen aan een snellere diagnose-stelling?
  - nee
  - ja, want ik heb informatie gevonden over: Checklist
  - de aandoening
  - naam/synoniemen aandoening
  - lotgenoten contacten
  - adres patiëntenvereniging
  - medicatie
  - mogelijkheden van behandeling of begeleiding
  - prognose/verwachtingen omtrent het verloop
  - medisch wetenschappelijke informatiebronnen
  - adressen van deskundigen
  - adressen van gespecialiseerde centra
  - anders, namelijk .....
4. Als u terugkijkt naar de periode dat u voor het eerst klachten had tot op het moment dat de diagnose gesteld werd: Welke informatie vindt u dat artsen of hulpverleners u hadden moeten geven?  
(Bv. Gewezen worden op second opinion, internet, bibliotheken, onderzoeksartikelen, etc.)

#### Diagnostische fase:

1. Welke informatie kreeg u op het moment dat de arts de diagnose stelde?  
Checklist:
  - informatie over de aandoening
  - naam/synoniemen aandoening
  - lotgenoten contacten
  - adres patiëntenvereniging
  - medicatie
  - mogelijkheden van behandeling of begeleiding
  - prognose/verwachtingen omtrent het verloop
  - medisch wetenschappelijke informatiebronnen
  - adressen van deskundigen
  - adressen van gespecialiseerde centra
  - anders, namelijk .....
2. Welke arts heeft de uiteindelijke diagnose gesteld?
  - huisarts
  - specialist, namelijk .....
  - geneticus
  - alternatieve arts
  - anders, namelijk .....
3. Waar werd vastgesteld wat u had? (Wat is de naam van het ziekenhuis of specialistisch centrum?)

- regulier ziekenhuis
  - academisch ziekenhuis
  - specialistisch centrum
  - huisartsenpraktijk
  - anders, namelijk .....
4. Heeft u het idee dat de arts u voldoende informatie over uw aandoening heeft gegeven bij de diagnose?
5. Aan welke informatie had u behoefte toen u de diagnose kreeg?  
Checklist:
- de aandoening
  - Wat u te wachten stond
  - wie u verder zou kunnen helpen
  - medicatie
  - mogelijkheden van behandeling
  - lotgenoten
  - patiëntenverenigingen
  - anders, nl. ....
6. Welke informatie vindt u achteraf gezien dat arts of hulpverlener u had moeten geven bij de diagnose? (*Bv. steun, doorverwijzen, deskundigheid, etc.*)

#### Post-diagnostische fase:

1. Wordt u op dit moment behandeld, begeleid of staat u onder controle voor uw aandoening?
- nee (naar 19)
  - Ja: door welke arts of hulpverlener wordt u behandeld of begeleid?
2. Vindt u over het algemeen dat u voldoende informatie krijgt van degene die u behandelt, of begeleidt? Kunt u daar iets meer over vertellen?
3. Waar zou u meer informatie over willen hebben? Checklist:
- ontwikkeling van medicijnen
  - de aandoening
  - patiëntenvereniging
  - contact met lotgenoten
  - vergoeding van medicijnen
  - bijwerkingen van medicijnen
  - andere informatie, namelijk .....
4. Weet u of er medicijnen specifiek voor uw aandoening beschikbaar zijn? (*Het kan zijn dat er geen medicijnen zijn, maar wel symptoom bestrijdende medicijnen*).
5. Weet u of er bijvoorbeeld door artsen of wetenschappers inspanningen verricht worden om meer kennis over uw aandoening te krijgen?  
Checklist:
- het vinden van een oorzaak
  - ontwikkelen nieuwe medicijnen
  - behandeling
  - genetisch onderzoek
  - problemen in dagelijks leven
  - maatschappelijk onder de aandacht brengen
  - anders; .....
6. Zou u meer informatie willen hebben van: Checklist:
- patiëntenverenigingen

- lotgenoten
  - andere artsen
  - anders, namelijk .....
7. Weet u of er gespecialiseerde centra bestaan, zoals kenniscentra waar patiënten, maar ook artsen met vragen over uw aandoening terecht kunnen? (*Waar zijn ze gevestigd, waarin gespecialiseerd; diagnostiek, behandeling, psychosociale begeleiding, informatievoorziening, etc.*)
- nee
  - ja
8. Kunt u bij een patiëntenvereniging terecht voor informatie over uw aandoening?
- ja
  - nee (naar vraag 22)
  - weet niet (naar vraag 22)
9. Maakt u daar wel eens gebruik van en waarom wel/niet?
10. Welke informatie vraagt u/heeft u gevraagd van patiëntenverenigingen (ja/nee) en weet u of ze die informatie hebben (ja, hebben ze/ nee, hebben ze niet/ nee, ik weet niet of ze die info hebben)? Checklist:
- internetsites
  - publicaties
  - folders
  - aandoening
  - behandeling
  - levensstijl
  - informatie over artsen/hulpverleners die gespecialiseerd zijn op het terrein van aandoening, diagnose, behandeling, revalidatie, etc.
  - informatie vóór artsen en hulpverleners
  - anders, namelijk ...

### **Genetische kennis in de gezondheidszorg:**

Binnen de geneeskunde speelt genetische kennis over bepaalde aandoeningen een steeds belangrijker rol. Steeds vaker zal men met een DNA-test informatie kunnen krijgen over de erfelijke aanleg voor bepaalde aandoeningen, over de kans een bepaalde aandoening te krijgen, of over nieuwe behandelmethoden.

1. Wat vindt u van de mogelijkheid van DNA-testen? Checklist:
- Aandoeningen vroegtijdig opsporen
  - Het voorkomen of genezen door middel van gentherapie
  - Behandelen van de aandoening
  - Risico's van gentherapie
  - Belang van DNA-test voor familie
  - Belang van DNA-test voor nageslacht
  - consequenties van een DNA-test voor het afsluiten van verzekeringen
  - Consequenties van een DNA-test voor het dagelijks leven
  - Consequenties van een DNA-test voor werk
  - Rechten van derden om de resultaten van een DNA-test op te vragen
  - Mogelijkheid om zelf een DNA-test aan te vragen
  - Rechten om een DNA-test te weigeren
  - Idee van een DNA-test is beangstigend
  - Hoopgevend voor de behandeling van mijn aandoening
  - DNA-testen zijn een gunstige medische vooruitgang

2. Zou u meer informatie over DNA-testen willen hebben en van wie?  
 Checklist:
- huisarts
  - specialist
  - verpleegkundige
  - genetisch consulent
  - ERFO-centrum
  - speciale helpdesk
  - patiënten vereniging
  - familie, vrienden, bekenden
  - via brochures of folders
  - via een telefonische informatielijn
  - via de media (tv, krant, tijdschrift, etc)
  - via speciale internetsite
  - anders, namelijk .....
3. Heeft u wel eens actief informatie over genetische kennis of DNA-onderzoek gevraagd of opgezocht? Zo ja:  
 Welke onderwerpen? .....  
 Waar heeft u informatie gevraagd of gezocht? .....  
 Heeft u de gewenste informatie gevonden? .....
4. Stel dat er een DNA-test ontwikkeld is om vast te stellen of uw aandoening erfelijk bepaald is. Zou u deze test willen laten doen? (*Waarom wel/niet? Waar hangt dat vanaf?*)
- Zeker wel
  - waarschijnlijk wel
  - waarschijnlijk niet
  - zeker niet
  - weet ik (nog) niet

### **Algemeen**

Tenslotte wil ik u vragen of u verder nog iets kwijt wilt of heeft u nog iets gemist in dit gesprek?

- nee
- ja, namelijk.....

Van alle telefonische gesprekken samen wordt een samenvatting gemaakt van de belangrijkste punten die naar voren zijn gekomen. Als u het op prijs stelt, kunt u ook een exemplaar krijgen, wilt u dat?

- nee
- ja

