



*Zorgstandaarden
Zeldzame Aandoeningen*

Communicatie en voorlichting

bij zeldzame aandoeningen

November 2014

Generiek zorgthema ten behoeve van
zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen

Auteur:

Mevrouw drs. S.A Hendriks, VSOP

Met bijdragen en adviezen van:

Mevrouw drs. J.A.M. van der Giessen, adviseur patiëntencommunicatie, afd.marketing & communicatie, Universitair Medisch Centrum Utrecht,

Mevrouw drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker, Afdeling Implementatie, Sectie Preventie & Patiëntenvoorlichting, Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG),

Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker, Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap, Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG).

Delen van de tekst werd becommentarieerd door:

Mevrouw drs. S. Oude Vrielink, huisarts/wetenschappelijk medewerker, Afdeling Implementatie, Sectie Preventie & Patiëntenvoorlichting, Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) (2012),

Mevrouw dr. I. Vajda, VSOP

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Koninginnelaan 23

3762 DA Soest

November 2014

Deze tekst vervangt het document Generiek zorgthema Communicatie en voorlichting van oktober 2012.

1 Inleiding

1.1 Patiëntenvoorlichting

Voorlichting is het bewust bieden van informatie, die voor diverse doeleinden te gebruiken is door de geïnformeerde partij. In de regel geeft in de zorg de zorgverlener de voorlichting aan de patiënt en/of naasten. De term patiëntenvoorlichting duidt dit aan. De definitie van patiëntenvoorlichting is: “Patiëntenvoorlichting is een planmatig leer- en/of communicatieproces met een gericht doel dat in samenspraak met de patiënt wordt geformuleerd om zodanige veranderingen in kennis, inzicht, vaardigheden, attitude en gedrag te bewerkstelligen dat een gunstige invloed op het genezingsproces en het omgaan met ziekte verwacht mag worden” [1].

In dit zorgthema wordt de communicatie besproken tussen zorgverleners en patiënten. De informatie in dit thema is met name gericht op de situatie van een multidisciplinaire team in een ziekenhuis en heeft vooral betrekking op de artsen van dit team. Een aantal (meer algemene) aspecten zijn ook van toepassing op de communicatie tussen andere zorgverleners (o.a. de huisarts, de verpleegkundig specialist) en de patiënt en/of naasten.

1.1.1 Doelen van voorlichting

Voorlichting aan patiënten en naasten (zie 2.0 Indicatie) dient diverse (indirecte) doelen:

- Kennis en inzicht verkrijgen in de aandoening, de behandeling ervan en de gevolgen voor het dagelijks leven;
- Door kennis kan men meer verantwoordelijkheid nemen voor de eigen aandoening (zelfmanagement) of die van een naaste;
- Door kennis leren patiënten en/of naasten emotioneel en/of praktisch om te gaan met de aandoening (coping), waardoor de kwaliteit van leven verbetert;
- patiënten en/of naasten besluiten op basis van de beschikbare kennis en adviezen tot het wel of niet starten van een behandeling (informed consent d.w.z. voor iedere medische ingreep is geïnformeerde toestemming van de patiënt en/of ouders nodig) met grotere kans op therapietrouw.

Coping, zelfmanagement en een adequate behandeling kunnen bijdragen aan een betere kwaliteit van leven. Goede arts (c.q. zorgverlener)-patiënt communicatie draagt bij aan betere gezondheidsuitkomsten [2] .

1.1.2 De patiënt als informatiedrager

Bij zeldzame aandoeningen is echter vaak de patiënt de voornaamste informatiedrager over zijn/haar eigen aandoening. Er gaat dus ook veel informatie richting de zorgverlener. Een dergelijk(e) inhoudelijk(e) tweerichtingsverkeer/dialogo tussen de zorgverlener en patiënt (en/of naasten) kenmerkt de communicatie bij zeldzame aandoeningen. Patiënten (en/of naasten) met een zeldzame aandoening kunnen desalniettemin

onmogelijk optimaal op de hoogte zijn of blijven van de diverse medische aspecten van hun ziekte (oorzaak, preventiemogelijkheden, nieuwste behandeltechnieken etc.), omdat dit professionele expertise vereist.

Naast het inhoudelijke tweerichtingsverkeer tussen de zorgverlener en de patiënt met een zeldzame aandoening (en of naasten), vindt –net als bij veelvoorkomende aandoeningen- ook op de klassieke manier informatie-uitwisseling ten behoeve van de gezamenlijke besluitvorming plaats (zie 3.6): ‘De arts informeert de patiënt over de diagnostiek en de behandelmogelijkheden, en de patiënt informeert de arts over zijn of haar ideeën, zorgen en verwachtingen’ [3].

1.1.3 Het belang van adequate informatie-uitwisseling

Adequate informatie-uitwisseling tussen de zorgverlener en de patiënt (of diens naaste) is om meerdere redenen van belang:

- De bovengenoemde doelen zijn zodoende zo goed mogelijk te bereiken;
- Het draagt bij tot een optimale samenwerking tussen de patiënt (en diens) naasten en de zorgverlener;
- Bij optimale informatie-uitwisseling kan de patiënt de beperkte beschikbare informatie op waarde schatten en in de persoonlijke context plaatsen. Daarnaast levert de patiënt een waardevolle aanvulling op de (beperkte) informatie waarover de zorgverlener kan beschikken;
- De patiënt blijkt vaak een essentiële extra schakel in de informatie-uitwisseling tussen de diverse betrokken zorgverleners in het zorgtraject. Communicatie tussen zorgverleners onderling komt in dit thema niet aan bod. Het rapport *Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg*, ontwikkeld door de KNMG gaat over de communicatieaspecten tussen zorgverleners. Bij de actieve zoektocht naar informatie die onontbeerlijk is voor het handelen van de zorgverlener zal deze o.a. navraag doen bij de patiënt en/of diens naasten. Een goed en een zo volledig mogelijke geïnformeerde patiënt is daarom van belang [4].

Goede informatie-uitwisseling tussen de patiënt en de zorgverleners en *tijdige* informatie-uitwisseling tussen zorgverleners onderling sluiten idealiter op elkaar aan.

1.2 Kinderen en adolescenten

1.2.1 Leeftijdsgroepen

Een groot deel van de zeldzame aandoeningen openbaart zich op de kinderleeftijd. Communicatie met kinderen is ‘een vak apart’. In de voorlichting aan kinderen maakt men praktisch, maar ook wettelijk onderscheid in twee leeftijdscategorieën:

- nul – twaalf jaar;
- twaalf – achttien jaar.

De mondelinge voorlichting is zoveel mogelijk op zowel ouders als kinderen gericht. Bij jonge kinderen (onder de 12 jaar) is het raadzaam om de schriftelijke voorlichting vooral te richten op de ouders, met aanwijzingen hoe zij de informatie aan hun kind(eren) kunnen overbrengen. Zij zijn het belangrijkste aanspreekpunt voor hun kind en op deze manier worden ouders actief aangespoord én gefaciliteerd om hun kind te informeren en te begeleiden. Kinderen vanaf 12 jaar hebben recht op voorlichtingsmateriaal dat rechtstreeks op hen is gericht en dat ondersteunend is bij de besluitvorming [5].

1.2.2 Beslissingsbevoegdheid

Tot de leeftijd van 12 jaar zijn uitsluitend de ouders (c.q. de wettelijk vertegenwoordigers) bevoegd om besluiten omtrent de diagnostiek en behandeling te nemen. Hoe ouder de jeugdige patiënt, hoe meer de informatie gericht zal zijn op hem/haar. Kinderen vanaf de leeftijd van 12 jaar mogen meebeslissen en vanaf de leeftijd van 16 jaar besluiten zij in principe zelfstandig [5]. Deze zelfstandigheid is geregeld in het kader van de Wet op de Geneeskundige Behandeloovereenkomst (WGBO)^{1,2}.

1.2.3. Transitie van kind naar volwassene

Idealiter hangt de wijze van informeren en de beslissingsbevoegdheid samen met de transitiefase (doelbewuste planmatige overgang van adolescenten en jongvolwassenen met een chronische aandoening van een kindgericht zorgsysteem naar een zorgsysteem dat gericht is op volwassenen), waarbij de zelfmanagementvaardigheid van de jonge patiënt een belangrijk aspect is. Die vaardigheid helpt de jonge patiënt om steeds meer verantwoordelijkheid te nemen bij beslissingen over zijn of haar gezondheid [6]. Aandachtspunten zijn dat de zorgverlener bewust het omslagpunt maakt om de jonge patiënt zelf aan te spreken en dat men in samenspraak met de patiënt en diens ouders bepaalt op welk moment de transitiefase start. Het is aanbevolen dit niet open te laten, maar duidelijk af te spreken. Bij voorkeur start deze omslag voor of op de leeftijd van 16 jaar. Op deze wijze kan de patiënt toegroeien naar de zelfstandigheid die men in de volwassenenzorg van hem vraagt. Het landelijke programma “Op eigen benen”, is gericht op transitie in de zorg. De website biedt informatie voor jongeren in de transitiefase, hun ouders en professionals³.

¹ Ministerie van Veiligheid en Justitie, *Burgerlijk Wetboek Boek 7. De overeenkomst inzake geneeskundige behandeling*.

² <http://www.kindenziekenhuis.nl/professionals/modelrichtlijn-wgbo/>

³ <http://www.opeigenbenen.nu/nl/home/>

2 Indicatie

Dit zorgthema heeft betrekking op de navolgende groepen zorgvragers en hun naasten:

- personen bij wie zich een zeldzame, genetische of verworven, aandoening heeft geopenbaard;
- personen die drager⁴ zijn van een zeldzame, genetische aandoening;
- personen die de aandoening niet hebben c.q. niet dragen, maar naaste familieleden zijn van personen uit een van bovenstaande twee groepen;
- personen met een verweesde aandoening⁵.

Gemakshalve wordt in dit zorgthema gesproken over ‘patiënten’. In de ziektespecifieke addenda van zorgstandaarden wordt eventueel een andere term gehanteerd, die past bij het specifieke ziektebeeld.

⁴ Iemand die de aandoening niet heeft, d.w.z. de aandoening openbaart zich niet, in geval van een autosomaal recessieve aandoening. Of hij/ zij vertoont (in geval van een X-gebonden aandoening) alleen milde symptomen. De drager kan het dragerschap van de mutatie wel door geven. Bij een autosomaal dominante aandoening is de term -drager- niet van toepassing.

⁵ Een verweesde aandoening heeft een hogere prevalentie dan een zeldzame aandoening (volgens de officiële (Europese) definitie), maar vergelijkbare problematiek waardoor patiënten gelijksoortige problemen ervaren als patiënten met een zeldzame aandoening’.

3 Communicatie en voorlichting in de zorgfases

Dit zorgthema heeft betrekking op de diverse fases van het zorgcontinuüm bij zeldzame aandoeningen:

- Vermoeden van een zeldzame, genetische of verworven aandoening
- Diagnosestelling
- Behandeling en begeleiding
- Nazorg en revalidatie
- Palliatieve zorg

Zoals eerder gesteld is dit hoofdstuk gericht op de situatie van een multidisciplinaire team (MDT) in een ziekenhuis en heeft vooral betrekking op de artsen van dit team. Een aantal (meer algemene) aspecten is ook van toepassing op de communicatie tussen andere zorgverleners (o.a. de huisarts, de verpleegkundig specialist) en de patiënt en/of naasten.

Communicatie kan op verschillende manieren plaatsvinden, onder andere door middel van een persoonlijk gesprek, een telefonisch spreekuur, een brochure, e-mail of via digitale omgeving (digitale communities o.a. Mijnzorgnet). We beperken ons tot het mondelinge, persoonlijke gesprek tussen de patiënt en de zorgverlener(s). Patiënten begrijpen en onthouden medische informatie beter als de zorgverlener eenvoudige, concrete bewoordingen gebruikt, als de informatie aansluit bij de dagelijkse werkelijkheid en als de zorgverlener de informatie ondersteunt met grafische hulpmiddelen of keuzewijzers (bijvoorbeeld www.thuisarts.nl) [3].

Het gespreksverloop hangt onder andere af van de communicatieve vaardigheid van beide gesprekspartners.

3.0.1 Aandachtspunten voor de zorgverlener tijdens alle zorgfases:

- actieve luisterhouding;
- respect voor de opvattingen van de patiënt en/of naasten;
- oprechtheid;
- empathische houding;
- onbevagen, niet-oordelende houding;
- non-verbale communicatie van zichzelf en de patiënt en/of naasten en het effect ervan op het gesprek;
- ruimte geven voor emoties van de patiënt en/of naasten;
- de inrichting van de spreekkamer (meubelopstelling, privacy);
- het tempo van de patiënt (ziekteproces, behoefte, impact van de informatie op de patiënt);
- de dosering van de informatie. Beperk o.a. vanwege het tempo de hoeveelheid informatie. Breng deze gefaseerd op basis van de behoefte van de patiënt.

- een taalbarrière bij de patiënt. Maak dan bij voorkeur gebruik van een tolk. Een naaste als tolk kan bij sommige (delicate en/of emotionele) onderwerpen averechts werken.
- het kennis-/functioneringsniveau van de patiënt, bijvoorbeeld bij een verstandelijke beperking, bij laaggeletterdheid, maar ook bij hoogopgeleiden;
- persoonlijkheidstrekken die bij een aandoening kunnen voorkomen, bijvoorbeeld een onvermogen om (eigen) emoties te onderscheiden en te beschrijven (alexithymie) of met weinig inlevingsvermogen in de gevoelens van anderen;
- sociaal wenselijke antwoorden.

Daarnaast controleert de zorgverlener het effect van de communicatie en biedt ruimte voor verheldering of aanvulling:

- de zorgverlener vraagt na of de informatie begrepen is (tussentijds en aan het eind). Dat kan door de informatie samen te vatten en daarbij met een open vraag na te gaan welke informatie is onthouden en begrepen, bijvoorbeeld: "Wat zijn voor u de belangrijkste punten?".
- de zorgverlener gaat na of er nog vragen zijn (tussentijds en aan het eind), bijvoorbeeld: "Heeft u nog vragen? Weet u voldoende?" [3].

3.0.2 Adequate Informatie

In zijn algemeenheid gelden voor de inhoud van die informatie en voor het brengen ervan de volgende regels in alle zorgfases:

- de informatie is adequaat als het voldoet aan de volgende criteria:
 - auditief, visueel; praktisch zo optimaal mogelijk informatie te verwerven en te verwerken;
 - eenduidig en begrijpelijk;
 - stapsgewijze bespreking van de onderwerpen, bijv.: inhoud ziektebeeld, voorgestelde (be-)handelingsopties, consequenties (resultaten en risico's), nazorg;
 - aansluitend bij de beleving / het (denk)niveau/ referentiekader van de patiënt; denk bijvoorbeeld aan de religieuze of culturele achtergrond en aan laaggeletterdheid [7].
 - aansluitend bij de informatiebehoefte van de patiënt op dat moment. Het is soms nodig de informatie gefaseerd te brengen.
 - zo veel mogelijk eensluidend (één boodschap) door alle betrokken zorgverleners (multidisciplinaire team);
 - gebaseerd op recente ontwikkelingen en inzichten, bv. richtlijnen (actueel);
 - zo objectief mogelijk ;
 - non directief of soms bewust directief (niet-sturend of sturend).

Daarbij geldt dat de patiënt recht heeft op alle voor de zorgverlener beschikbare informatie over de aandoening en ook dat de patiënt het recht heeft bepaalde informatie niet te willen weten.

3.0.3 Afsluiting van het gesprek

Bij de afsluiting van het gesprek zijn meerdere handelingsopties (ook tegelijkertijd) mogelijk:

- schriftelijke informatie mee naar huis geven;
- schriftelijke verwijzing naar brochures ;
- schriftelijke verwijzing naar betrouwbare websites;
- verwijs (schriftelijk) naar aanvullende informatie , bijvoorbeeld van de patiëntenorganisatie, via lotgenotencontact; de patiënten-ervaringen kunnen de meer feitelijke informatie aanvullen.
- aanbieden mogelijkheid voor een vervolgggesprek;
- verwijzing naar andere disciplines die kunnen helpen bij het verwerken van de verkregen informatie; bijvoorbeeld ondersteuning door een maatschappelijk werkende.

Zie ook de KNMG-publicatie: Informed consent⁶ en de Wet op de Geneeskundige Behandelovereenkomst (WGBO)⁷.

3.0.4 Psychosociale gevolgen: extra aandacht.

In alle zorgfases kan duidelijk worden dat het hebben van een zeldzame aandoening eventueel extra psychosociale gevolgen met zich mee kan brengen. Gevoelens van frustratie, boosheid en verdriet kunnen aanwezig zijn en lange tijd blijven bestaan, zeker wanneer het diagnostisch traject lang heeft geduurd. Deze gevoelens kunnen acceptatie en ook een optimaal herstel in de weg staan [11]. Patiënten hebben behoefte aan dat zij hun zorgen te kunnen uiten, aan geruststelling en dat zij gekend en begrepen worden [3]. Die behoefte kan in de diagnostische fase en de behandelingsfase maar ook na het herstel of in de chronische fase zijn.

3.1 Specifieke communicatie- en voorlichtingsaspecten bij vermoeden van een zeldzame, genetische of verworven aandoening

Aandachtspunten:

- Onderken de behoefte aan bevestiging van het vermoeden en/of geruststelling die de patiënt/ouders heeft/hebben.
- Waak ervoor dat geruststelling niet uitmondt in bagatelliseren.

⁶ <http://knmg.artsennet.nl/Publicaties/KNMGpublicatie/62853/Informed-consent-2001.htm>

⁷ Ministerie van Veiligheid en Justitie, Burgerlijk Wetboek Boek 7. De overeenkomst inzake geneeskundige behandeling.

Wanneer een vermoeden van een zeldzame genetische of verworven aandoening bestaat, wordt de aanzet van de dialoog hierover vooral bepaald door degene die het vermoeden het eerste uitspreekt. Wanneer de patiënt (of bij kinderen de ouders) als eerste een vermoeden (zgn. “niet-pluis gevoel”, zie verder) uitspreken, heeft dit gesprek de aard van het beantwoorden van een hulpvraag door de zorgverlener. Hierbij staan bevestiging van het vermoeden (NB: dit is niet hetzelfde als het bevestigen van een diagnose) en/of geruststelling centraal. Daarbij moet men ervoor waken dat “geruststelling” niet (onbewust) uitmondt in bagatelliseren.

Aandachtspunten:

- Heb oog voor de vijf fases van rouw en het tempo van de patiënt in het doorlopen van deze fases.
- Bespreek duidelijk wanneer het om een vermoeden gaat.
- Wees zo mogelijk indicatief over de kansen op een bepaalde aandoening.
- Heb aandacht voor gevoelens van frustratie en verdriet die kunnen optreden wanneer het diagnostisch traject lang duurt (of duurde).

Wanneer het vermoeden als eerste door de zorgverlener (bijvoorbeeld de huisarts of de medisch specialist of bij kinderen de verloskundige, de gynaecoloog, de jeugdarts, de huisarts of (vaak) de kinderarts) wordt uitgesproken, kan voor de patiënt of de ouders de boodschap als “donderslag bij heldere hemel” komen, wanneer er nog geen “niet-pluis gevoel” gevoel bestond. Voor de patiënt of de ouders die dit gevoel al wel had(den), maar het niet ter sprake bracht(en), kan de boodschap in eerste instantie ook min of meer een opluchting betekenen. Hoewel men in beide gevallen in de dialoog rekening moet houden met de vijf fases van rouw⁸, die de meeste mensen na een slecht bericht doorlopen, zal met name in het eerste geval het besef van de boodschap soms meer tijd kunnen vragen.

Het vermoeden van de hulpverlener kan gebaseerd zijn op kennis over een bepaalde aandoening, maar ook een “niet-pluis gevoel” zijn. In het laatste geval is, in meer of in mindere mate, duidelijk dat er mogelijk iets aan de hand is, maar is de aard van het onderliggende aandoening nog moeilijk te duiden [8].

Het is wenselijk om bij het bespreken van het vermoeden, *duidelijk te formuleren dat het om een vermoeden gaat*. Bij het bespreken van de mogelijke uitkomsten, is het van belang om, voor zover mogelijk, *indicatief* te zijn over de kansen dat van een bepaalde aandoening sprake is. Daarbij is kennis van vaak voorkomende oorzaken van (vaak specifieke) symptomen nodig, en - uiteraard - ook van zeldzaam voorkomende oorzaken. *Voor de patiënt is het van belang te weten dat, zeker bij specifieke symptomen de diagnostiek vaak plaatsvindt volgens een trechtermodel (zie figuur 3.2.1)*. In de dagelijkse praktijk van de medicus in Nederland geldt: “Bij hoeft getrappel; denk eerst aan een paard, en dan pas aan een zebra”.

⁸ Fases van rouw volgens Kübler Ross: ontkenning, woede, onderhandelen, depressie en aanvaarding.

Deze gedachtegang maakt dat zeldzame aandoeningen pas in beeld komen, wanneer de meeste gangbare oorzaken zijn uitgesloten. Ook speelt bij het stellen van de diagnose, de herkenning van een ziektebeeld een rol. De kans dat een arts een ziektepatroon herkent als hij dit patroon nog nooit eerder heeft gezien, is kleiner dan wanneer het om een diagnose/ziektepatroon gaat waarmee deze arts (veel) ervaring heeft. Deze punten dragen bij aan het lange diagnostische traject dat veel patiënten met een zeldzame aandoening doorlopen. Die lange route is een bron van frustratie en verdriet bij een grote groep van mensen met een zeldzame aandoening en bij ouders van kinderen met een zeldzame aandoening. In de communicatie is het van belang *oog en begrip te hebben voor deze gevoelens* (zie ook Psychosociale gevolgen p.9).

Aandachtspunten:

- Geef aan dat het diagnostisch traject meestal verloopt volgens een trechtermodel.
- Informeer duidelijk over het doel van een verwijzing en de eventuele vervolgstappen (expertisecentrum).
- Informeer indien van toepassing adequaat over klinisch genetisch onderzoek of verwijs voor voorlichting hierover naar een klinisch genetisch centrum.

Voor de vervolgstappen is verwijzing naar een medisch specialist aangewezen. De anamnese en het (oriënterend) onderzoek zijn leidend in de vervolgstappen m.b.t. het meest aangewezen specialisme. De verwijzer moet de patiënt informeren over het doel van de verwijzing en zo veel als mogelijk adviseren omtrent de vervolgstappen (bijvoorbeeld over een expertisecentrum).

Wanneer de familieanamnese of de vermoedelijke aandoening daartoe indicatie geeft, is verwijzing naar de klinisch geneticus van belang. Het is wenselijk dat de verwijzer tot op zekere hoogte kan informeren over klinisch genetisch onderzoek, ook in het belang van eerstegraads familieleden (bijvoorbeeld bij erfelijke vormen van kanker). Voor huisartsen is de website www.huisartsengenetica.nl beschikbaar. Onwetendheid of beperkte informatie kan patiënten weerhouden om klinisch genetisch onderzoek te laten doen.

Medewerkers van een afdeling Klinische genetica kunnen patiënten en hun naasten informeren over genetisch onderzoek.

3.2 Specifieke communicatie- en voorlichtingsaspecten in de diagnostische fase

Aandachtspunten

- Geef aan dat het diagnostisch traject meestal verloopt volgens een trechtermodel.
- Informeer de patiënt goed over de aard, het doel en de uitkomsten van de diverse onderzoeken. De patiënt is vaak een belangrijke bron van informatie en een belangrijke schakel in de overdracht van informatie tussen zorgverleners.
- Bespreek de knelpunten in het traject en de eventuele psychosociale gevolgen voor de patiënt.
- Zoek en verwijz naar betrouwbare informatie (expertisecentrum, patiëntenvereniging, huisartsenbrochures).

Bij verwijzing ten behoeve van het (definitief) stellen van de diagnose kunnen door de (verwijzende) zorgverleners reeds onderzoeken zijn gedaan die mede bepalend zijn voor de aard van de verwijzing. Voor de patiënt is het van belang dat de zorgverlener hem/haar *goed over de aard, het doel en de uitkomsten van de diverse onderzoeken* informeert. De patiënt is vaak een belangrijke bron van informatie en een belangrijke schakel in de overdracht van informatie [9], zeker wanneer de communicatie tussen zorgverleners onderling weinig frequent plaatsvindt, dan wel met een zekere vertraging verloopt.

Bij het stellen van de diagnose volgt het traject een trechtermodel (zie figuur 3.2.1.). Veel zeldzame aandoeningen vangen aan met *aspecifieke* symptomen, d.w.z. er zijn veel aandoeningen waarbij deze symptomen voorkomen. Bij aspecifieke klachten(-patronen) kan de lijst van mogelijke oorzaken (de differentiaal diagnose) lang zijn. Onderzoek zal in eerste instantie gericht zijn op veel voorkomende oorzaken op deze lijst, omdat de kans het grootste is dat er sprake is van een van deze mogelijkheden. Wanneer deze onderzoeken geen aanwijzing geven voor de desbetreffende aandoeningen, zal men vervolgens onderzoek doen naar minder vaak voorkomende oorzaken. Vaak verricht men daarna pas onderzoek naar (ultra-)zeldzame aandoeningen d.w.z. wanneer deze minder vaak voorkomende mogelijkheden zijn uitgesloten. De patiënt (en/of naasten) dient men goed voor te lichten over elke stap in dit proces én de daarmee gepaard gaande tijdsperiode.

Vaak heeft de patiënt al een lang traject doorlopen voordat men de aandoening uiteindelijk diagnosticeert. Het is van belang (o.a. vanwege leerpunten omtrent het zorgtraject en psychosociale gevolgen bij de patiënt) om later duidelijk met elkaar te bespreken waar de knelpunten in het traject hebben gezeten. Niet zelden blijkt toeval of uiteindelijk toch herkenning van de aandoening een keerpunt in het lange diagnostische traject. Retrospectief zijn soms momenten te benoemen waarop eerder aanwijzingen voor de diagnose aanwezig waren.



Figuur 3.2.1

In de dagelijkse praktijk van de medicus geldt meestal dat eerst vaak voorkomende aandoeningen worden uitgesloten voordat men de zeldzame of ultra-zeldzame aandoeningen onderzoekt. “Bij hoefgetrappel; denk eerst aan een paard, en dan aan een zebra”.

Ook bij zeldzame aandoeningen is het, juist vanwege deze soms lange diagnostische periode, van belang om in de dialoog aandacht te hebben voor de psychosociale gevolgen (zie ook Psychosociale gevolgen p.9).

Bij het stellen van de diagnose is informatie over de aandoening essentieel, zowel voor de patiënt en diens naasten als voor de bij de patiënt betrokken artsen (huisartsen, intramurale medisch specialisten, bedrijfsartsen, verzekeringsgeneeskundige) en andere zorgverleners. Bij zeldzame aandoeningen en zeker bij ultra-zeldzame aandoeningen is vaak beperkt informatie beschikbaar. Informatie die voor handen is, blijkt verspreid aanwezig. Centralisering van informatie in het expertisecentrum bespoedigt het vinden van geschikte informatie⁹.

⁹ Zie [Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg](#), VSOP 2014

3.3 Specifieke communicatie- en voorlichtingsaspecten bij behandeling en begeleiding

Aandachtspunten

- Geef ter ondersteuning bij het maken van een behandelingskeuze (informed consent) schriftelijke materialen of schriftelijke verwijzingen naar brochures en websites.
- Bied zo nodig vervolggesprekken aan, indien één gesprek niet voldoende is.
- Bied zo mogelijk gesprekken aan met meerdere leden van een multidisciplinair team (tegelijk).
- Verwijs zo nodig naar een zorgverlener met expertise op het gebied van begeleiding bij het maken van keuzes (maatschappelijk werkende, verpleegkundig specialist).
- Besteed in deze fase al aandacht aan nazorg en revalidatie.

Na het stellen van de diagnose krijgt de patiënt informatie over de behandelingsmogelijkheden, als die er zijn. Bij het maken van een keuze spelen, naast goede informatie, meerdere factoren een rol. Naast persoonlijke factoren kunnen ook kwantitatieve gegevens over de keuzemogelijkheden medebepalend zijn. Bijvoorbeeld gegevens over succespercentages van verschillende behandelingen. Echter, bij zeldzame aandoeningen bestaat daarbij een knelpunt: juist door het zeldzame karakter i.c. de lage aantallen, zijn maar weinig kwantitatieve gegevens beschikbaar.

Schriftelijke informatie kan de dialoog over de behandelingsmogelijkheden ondersteunen, mits deze informatie beschikbaar is, men kan:

- schriftelijke informatie mee naar huis geven;
- schriftelijk verwijzen naar brochures;
- schriftelijk verwijzen naar betrouwbare websites.

Het kan voorkomen dat de patiënt of hun naasten nog niet tot een beslissing komen in een eerste gesprek. Dan is een vervolggesprek aangewezen. Bij zeldzame aandoeningen zijn meestal meerdere verschillende disciplines betrokken bij het zorgtraject, die bij voorkeur in een multidisciplinair (expertise)team samenwerken (zie [visiedocument Organisatie en concentratie van zorg](#)). Het heeft de voorkeur om gesprekken over de behandeling te voeren waarbij meerdere of alle leden van het multidisciplinaire (expertise)team aanwezig zijn [10]. Ook verwijzing naar andere zorgverleners die kunnen helpen bij het verwerken van de verkregen informatie en het komen tot een beslissing is zinvol; bijvoorbeeld ondersteuning door een maatschappelijk werkende of een verpleegkundig specialist. Paragraaf 3.6 gaat over gezamenlijke besluitvorming, geïnformeerde en gebalanceerde keuze, keuzevrijheid. Het is van belang om al in deze fase aandacht te besteden tijdens de voorlichting aan de te verwachten nazorg en de revalidatieperiode.

Aandachtspunten

- Licht de patiënt voor over de vervolgspraken.
- Evalueer met regelmaat de actualiteit van het individuele zorgplan en stel dit (in samenspraak met de patiënt) zo nodig bij.

Na de behandeling (of bij een reeks, na de eerste behandeling) zal de patiënt in de vervolgperiode nog één keer of met enige regelmaat meerdere keren voor controlebezoeken komen bij de behandelend arts of een andere zorgverlener uit het multidisciplinaire team. Na de behandeling kan de gezondheidstoestand van de patiënt stabiel zijn, verbeteren of (soms passend bij de aandoening) aanvankelijk verslechteren. Na de behandeling geeft de behandelend arts (meestal een ziekenhuisarts van het multidisciplinair team, soms de huisarts) de patiënt mondeling voorlichting over de vervolgperiode, o.a. over de controlebezoeken. Bij aanwezigheid van een individueel behandelplan registreert deze arts de besproken activiteiten in het behandelplan. O.a. afhankelijk van de aandoening en het beloop vinden meerdere controles/onderzoeken plaats: het is van belang dat de behandelend arts en de patiënt regelmatig overleggen over de actualiteit van het individuele zorgplan (het plan over het zorgtraject dat patiënt en de zorgverlener met elkaar maken, zie [visiedocument Organisatie en concentratie van zorg](#)) en dit plan aanpassen indien nodig.

3.4 Specifieke communicatie- en voorlichtingsaspecten bij nazorg en revalidatie

Aandachtspunten

- Licht de patiënt goed voor over het verwachte beloop van de periode na de behandeling/ingreep en de mogelijke risico's en complicaties.
- Bied de mogelijkheid om de voorgaande periode te evalueren.
- Bied de mogelijkheid om de nieuwe omstandigheden te evalueren en ervaringen te delen (bijvoorbeeld met een verpleegkundig specialist maar ook door lotgenotencontact of contact met een patiëntenvereniging).

In de communicatie en voorlichting bij nazorg en revalidatie staan de volgende punten centraal:

- Na een behandeling is het van belang de patiënt goed voor te lichten over het verwachte beloop van de periode erna en de mogelijke risico's en complicaties. Bij deze voorlichting kunnen verschillende disciplines uit het multidisciplinaire team betrokken zijn; bijvoorbeeld de medicus en de verpleegkundig specialist. In deze periode kunnen ook adviezen van een revalidatiearts, een ergotherapeut, een fysiotherapeut of andere paramedici bijdragen aan het herstel.
- Mogelijkheid bieden voor evaluatie van de voorgaande periode (zie ook Psychosociale gevolgen p.9).

- Mogelijkheid bieden voor vragen over de (nieuwe) omstandigheden en ervaringen; gesprekken met een verpleegkundig specialist maar ook lotgenotencontact of contact met een patiëntenvereniging, kunnen hier geschikte mogelijkheden voor zijn.

3.5 Specifieke communicatie- en voorlichtingsaspecten bij palliatieve zorg

Aandachtspunten

Zie de Tabel 1 en 2 (p. 13-16) in de Zorgmodule “Palliatieve Zorg 1.0” van het CBO (december 2013).

Soms is te voorzien dat een patiënt vanwege de ziekte komt te overlijden op korte of langere termijn. Wanneer de verwachting is dat het overlijden binnen een periode van een jaar zal plaatsvinden, spreekt men van de palliatieve fase. De zorgmodule “Palliatieve Zorg 1.0” van het CBO (december 2013) beschrijft wat goede palliatieve zorg (die soms al aanvangt voor de gedefinieerde palliatieve fase) omvat, gebaseerd op de definitie van de WHO 2002 [12].

3.6 Gezamenlijke besluitvorming, geïnformeerde en gebalanceerde keuze, keuzevrijheid

Op basis van de beschikbare informatie en eventuele adviezen kunnen patiënten een besluit nemen over het verdere verloop van het zorgtraject (bijvoorbeeld de behandeling). In het algemeen laat ongeveer 30% van de patiënten een besluit aan de arts over. Ongeveer 70% wil graag actief betrokken worden en kiest voor gezamenlijke besluitvorming [3]. Gezamenlijke besluitvorming speelt ook een belangrijke rol bij zeldzame aandoeningen [10].

De adviezen van de zorgverlener kunnen afhankelijk van de inhoud directief (bijv. leefstijladviezen) of non directief zijn. Het is van belang dat patiënten een gewogen eigen keuze kunnen maken, m.a.w. een maximaal haalbare keuzevrijheid hebben. Welke factoren de uiteindelijke keuze van een patiënt bepalen is moeilijk te voorspellen. Directieve adviezen zijn onder andere leefstijladviezen. Stoppen met roken is een sturend advies, waarvan vaststaat dat het gezondheidswinst oplevert.

Met name bij erfelijkheidsadviezing hebben we te maken met non directieve adviezen. Er zijn uitzonderingssituaties, maar in principe is het juist bij preconceptionele adviezen bij erfelijke aandoeningen van groot belang dat paren met een kindwens tot een gewogen eigen keuze komen. Onder meer ethische aspecten maken de vrijheid in keuze in dit kader complex. Door de informatie objectief aan te bieden en iedere keuze te respecteren kunnen paren tot een geïnformeerd (op basis van voldoende informatie) en gebalanceerd (in evenwicht met de persoonlijke/individuele situatie) besluit komen (Zie generiek Zorgthema Preconceptie en perinatale zorg) [13].

Er zijn verschillende keuzehulpen beschikbaar die men kan gebruiken om gezamenlijk besluitvorming in de praktijk te brengen (bijvoorbeeld www.thuisarts.nl). Zorgverleners kunnen zich scholen om keuze-instrumenten te gebruiken; het vergt de vaardigheid om voor- en nadelen goed uit te kunnen leggen (inclusief de individuele kans hierop) en ook de vaardigheid van het ruimte willen geven aan de persoonlijke afweging van de patiënt (beroepsattitude)¹⁰[14].

3.7. Gezamenlijk consult

Een steeds vaker toegepaste vorm van consultvoering is het Gezamenlijk Medisch Consult (GMC). Bij deze vorm vindt een groepsgesprek plaats tussen één zorgverlener en 6 tot 12 patiënten. Een tweede zorgverlener heeft de functie van gespreksleider. Deze vorm van consultvoering is vooral geschikt bij chronische aandoeningen, omdat bij chronische aandoeningen de consulten elkaar gedurende lange tijd opvolgen, c.q. zich herhalen. Informatie die men eerder van de zorgverlener ontving, krijgt in deze bijeenkomsten extra nadruk doordat de patiënten hun ervaringen en adviezen onderling delen. De effectiviteit van dergelijke bijeenkomsten wordt versterkt door een goede voorbereiding door de zorgverlener. Zo kunnen zorgverleners zich trainen in de techniek van het GMC, bijvoorbeeld bij het CBO¹¹.

¹⁰ <http://www.cbo.nl/themas/patient-als-partner/projecten/gedeelde-besluitvorming>

¹¹ <http://www.cbo.nl/themas/communiceren-in-de-zorg/projecten/het-gezamenlijk-medisch-consult-gmc->

4 Kwaliteitsinformatie

De diverse zorgverleners hebben allemaal hun eigen opleidingsplan. Zo bestaat voor artsen het 'Raamplan voor artsopleiding 2009'¹², waarin specifiek beschreven staat aan welke competenties een afgestudeerd arts als communicator moet voldoen. In de geneeskundige opleiding heeft de vaardigheid gesprekstechnieken een steeds grotere rol gekregen. Bij dit opleidingsonderdeel en ook tijdens nascholingscursussen bestaat het onderwijs naast theoretische kennis ook uit oefening van praktische vaardigheden o.a. d.m.v. rollenspellen met medecursisten of getrainde acteurs. Persoonlijke factoren zijn medebepalend voor de uiteindelijke interactie tussen de zorgverlener en de patiënt en/of diens naasten.

¹² http://www.nfu.nl/img/pdf/Raamplan_Artsopleiding_2009.pdf (pag 30 e.v.)

5 Literatuur

1. Damoiseaux V., Visser A.Ph, Patiëntenvoorlichting 1988 Van Gorcum, Assen/Maastricht.
2. Stewart M.A. Effective Physician-Patient Communication And Health Outcomes: A Review. *Can Med Assoc J*; 1995. 152;9; 1423-33.
3. Van Staveren R. Stand van zaken Gezamenlijke besluitvorming in de praktijk Patiëntgerichte gespreksvaardigheden *Ned Tijdschr Geneeskd.* 2011;155:A3777 Gepubliceerd op: 26-10-2011 (in print verschenen in week 43 2011).
4. Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg. KNMG, V&VN, KNOV, KNGF, KNMP, NIP, NVZ, NFU, GGZ Nederland, NPCF. 26 januari 2010.
5. Beleidsnotitie Kindgerichte voorlichting UMC Utrecht 2011
<http://www.umcutrecht.nl/NR/rdonlyres/D3027732-1FDA-4E76-A895-D7A2BA8E729E/37756/BeleidsnotitieKindgerichtevoorlichting.pdf>
6. R. W. Blum, D. Garell, C. H. Hodgman, T. W. Jorissen, N. A. Okinow, D. P. Orr, and G. B. Slap, "Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Medicine," *J. Adolesc. Health Off. Publ. Soc. Adolesc. Med.*, vol. 14, no. 7, pp. 570–576, Nov. 1993.
7. Communicatietips beperkte gezondheidsvaardigheden, Vilans, maart 2013.
8. Stolper C.F. , van de Wiel M.W.J. en Dinant G.J..Ter discussie. Nascholing van huisartsen relevant voor diagnostiek. *Ned Tijdschr Geneeskd.* 2014;158:A6923
9. Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg. KNMG, V&VN, KNOV, KNGF, KNMP, NIP, NVZ, NFU, GGZ Nederland, NPCF. 26 januari 2010.
10. Hannemann-Weber H, Kessel M., Schultz C. Shared communication processes within healthcare teams for rare diseases and their influence on healthcare professionals' innovative behavior and patients satisfaction. *Implementation Science* 2011 6:40.
11. Anderson M., Elliott EJ and Zurynski YA. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. . *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2013, 8:22 doi:10.1186/1750-1172-8-22
12. <http://www.iknl.nl/docs/default-source/Palliatieve-zorg-in-de-ziekenhuizen/zorgmodule.pdf?sfvrsn=0>
13. De Wert GMWR, Dondorp WJ, Knoppers BM. Preconception care and genetic risk: ethical issues *J Community Genet* accepted to be published, in press. DOI 10.1007/s12687-011-0074-9.
14. Van Veenendaal H, Rietmeijer CBT, Voogdt-Pruis HR, Raats CJ. Samen beslissen is beter. *Huisarts Wet* 2014: 57(10):524-7.