



*Zorgstandaarden  
Zeldzame Aandoeningen*

# Huisartsgeneeskundige zorg

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. 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, Sectie Standaarden, Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG).

Delen van de tekst werden van commentaar voorzien 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 Huisartsgeneeskundige zorg juli 2012.

# 1 Inleiding

## 1.1 Huisartsgeneeskundige zorg in het algemeen

### 1.1.1 Kenmerken huisartsgeneeskundige zorg

Huisartsen leveren de eerstelijns zorg, dat wil zeggen: zij zijn het eerste aanspreekpunt voor mensen met gezondheidsklachten.

Kenmerkend voor huisartsgeneeskundige zorg is dat deze zorg alle fasen van het leven betreft (levensloopgeneeskunde). Daarnaast kenmerkt huisartsgeneeskundige zorg zich doordat deze zich niet uitsluitend richt op de patiënt, maar ook op diens naasten (systeemgeneeskunde).

In de huidige tijd is de 'familie-dokter' die 7 dagen per week, 24 uur per dag beschikbaar is, niet meer de norm. Door de organisatie van overdracht en medische dossiers (bijvoorbeeld elektronisch patiëntdossier) wordt continuïteit in de huisartsgeneeskundige zorg beoogd.

### 1.1.2 Opleidingseisen huisarts

De beschreven zorg betreft in zijn algemeenheid huisartsgeneeskundige zorg conform de eindtermen van de huisartsgeneeskundige opleidingseisen (HVRC) <sup>1,2</sup>. Tijdens deze 3-jarige leiding werkt de AIOS (arts in opleiding tot specialist) huisartsgeneeskunde gedurende twee jaar in diverse huisartspraktijken en volgt een drietal stages: psychiatrie, acute geneeskunde en ouderenzorg.

### 1.1.3 NHG-standaarden en richtlijnen

Via het kenniscentrum van het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) kan de huisarts beschikken over standaarden met betrekking tot verschillende onderwerpen<sup>3</sup>. Ook zijn voor een aantal onderwerpen farmacotherapeutische richtlijnen (FTR) opgesteld<sup>4</sup>. In samenwerkingsrichtlijnen staan de afspraken omtrent samenwerking met diverse disciplines zoals medisch specialisten, fysiotherapeuten en medische beroepsgroepen binnen of buiten een ziekenhuis beschreven. Deze afspraken staan genoemd in de NHG-standaarden<sup>5</sup>. Ook werkt het NHG geregeld mee aan multidisciplinaire richtlijnen.

## 1.2 Huisartsgeneeskundige zorg bij zeldzame aandoeningen

### 1.2.1 Huisartsgeneeskundige zorg bij zeldzame aandoeningen: algemeen

Deze zorg is voor patiënten met een zeldzame aandoening op een aantal punten nader gespecificeerd op basis van de uitkomsten van onderzoek onder huisartsen door onderzoeksbureau Els Eijssens<sup>8</sup>.

### 1.2.2 Huisartsgeneeskundige zorg bij zeldzame aandoeningen: ziekte-specifiek

Voor circa 40 zeldzame aandoeningen is de aanbevolen huisartsgeneeskundige zorg beschreven in de brochurereeks 'Informatie voor de huisarts over zeldzame aandoeningen', welke tot stand is gekomen door een samenwerking van de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntorganisaties (VSOP), het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) en diverse patiëntenorganisaties en hun medisch adviseurs. In de toekomst zal ook voor andere, nader te bepalen, zeldzame aandoeningen een brochure worden ontwikkeld<sup>9</sup>.

## 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 (de zogenaamde index-patiënt);
- personen die drager<sup>1</sup> 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.

Gemakshalve wordt in dit zorgthema uitgegaan van 'patiënten'. Hiermee worden alle bovenstaande doelgroepen bedoeld daar waar van toepassing.

### 2.1 Inclusiecriteria

Dit zorgthema is van toepassing op patiënten met een zeldzame aandoening en hun naasten die huisartsgeneeskundige zorg ontvangen (zie algemeen).

Waar nodig wordt de tekst toegespitst op de praktijksituatie; bijvoorbeeld de praktijkorganisatie (solopraktijk, maatschap, HOED) of waarneming/huisartsenpost (ANW-dienst).

De omschreven zorg kan ook gelden voor patiënten (en hun naasten) die huisartsgeneeskundige zorg ontvangen van medisch specialisten in een zorginstelling: i.c. verpleeghuisartsen en artsen voor verstandelijk gehandicapten (AVG).

### 2.2 Exclusiecriteria

Voor sommige zeldzame aandoeningen geldt dat alle medische zorg (dus óók de zorg met huisartsgeneeskundige aspecten) wordt verleend door de artsen/verpleegkundigen van een zorgteam (behandelteam) in een ziekenhuis (meestal academisch), dat gespecialiseerd is in of kennis en ervaring heeft met de betreffende aandoening. Dit zijn bij voorkeur expertisecentra of eventueel expertise-teams. In deze omstandigheden zal er voor de huisarts een minder grote rol zijn in de (huisartsgeneeskundige) zorg voor de patiënt met de betreffende aandoening.

---

<sup>1</sup> 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.

## 3 Behandeling en begeleiding (preventie en zorg)

### 3.1 Aandachtspunten algemeen

Zie 6 Bijlage.

### 3.2 Aandachtspunten in relatie tot de aandoening

#### 3.2.1 Vroege opsporing bij de huisarts (case-finding)

Afhankelijk van de incidentie en de prevalentie van de aandoening ziet een huisarts met een gemiddelde huisartsenpraktijk (omvang 2.500 patiënten) gedurende een 30-jarige loopbaan ten hoogste 1-2 patiënten met de desbetreffende zeldzame aandoening. Door het stellen van de diagnose bij die ene patiënt kan de kennis over de aandoening toenemen en dit kan herkenning van het klinisch beeld bij andere patiënten bespoedigen. Door de erfelijkheidsaspecten kunnen ook meerdere patiënten uit een familie in één praktijk voorkomen. Het afnemen van een familieanamnese kan een bijdrage leveren aan vroege opsporing. Vanwege zijn rol als 'familiedokter' kan de huisarts met in achtneming van de Nederlandse privacywetgeving beschikken over familiegegevens of (actief) navraag hiernaar doen.

#### 3.2.3 Patiëntdeskundigheid

Patiënten zijn zelf meestal voldoende tot goed geïnformeerd over hun zeldzame aandoening. Patiënten stellen het op prijs als hun kennis wordt erkend en de huisarts aangeeft zelf niet volledig op de hoogte te zijn van het betreffende zeldzame ziektebeeld.

#### 3.2.4 Zorgorganisatie

Bij vragen over intercurrente problemen en/of bij het vermoeden van nieuwe symptomen kan de huisarts voor overleg terecht bij de regievoerend arts<sup>2</sup> (RA, zie begrippenlijst), deze is in principe het aanspreekpunt. (zie Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg). De huisarts en de regievoerend arts maken afspraken met elkaar over:

- welke zorg de huisarts levert;
- welke zorg het multidisciplinaire team in het ziekenhuis levert;
- de periodiciteit waarmee de patiënt voor controle bij de RA moet komen, indien de patiënt langer dan 1 jaar bij de specialist weg mag blijven. Bij aflopen van de besproken periode kan de huisarts de patiënt opnieuw verwijzen naar de RA, of eerder indien noodzakelijk.

---

<sup>2</sup> Regievoerend arts: een arts die het overzicht houdt en zo nodig de afstemming van de zorg voor de patiënt regelt.  
<http://medischcontact.artsennet.nl/archief-6/tijdschriftartikel/134461/regievoerend-arts-biedt-houvast.htm>

Door de voortdurende ontwikkelingen in de diagnostiek en behandeling, waar de huisarts veelal niet van op de hoogte is, is het sterk aan te raden (bij twijfel) altijd te overleggen met de regievoerend arts.

### 3.2.5 Rol van de patiënt

Een persoon bij wie de diagnose van een zeldzame aandoening is gesteld, kan verschillende rollen (tegelijk) vervullen:

- persoon zonder symptomen (gezond) met de continue dreiging ziek te worden;
- patiënt met bekende afwijkingen die worden afgewacht of behandeld en waarbij eventueel nieuwe symptomen kunnen ontstaan of bestaande symptomen kunnen verergeren;
- ouder van een (mogelijk) aangedaan kind;
- naaste van (meerdere) zieke familieleden t.g.v. de (erfelijke) aandoening;
- naaste van (meerdere) familieleden die zijn overleden t.g.v. de (erfelijke) aandoening.

De huisarts heeft tijdens de contactmomenten oog voor deze verschillende rollen.

### 3.2.6 Rol van de huisarts

De huisarts heeft vaak met enige regelmaat en over een lange periode contact met zijn/haar patiënten (levensloopgeneeskunde). Dit geldt in het bijzonder voor kinderen omdat zij sowieso relatief vaak op het spreekuur verschijnen. Dit is een groot voordeel bij het opmerken van lichamelijke en/of psychische veranderingen die kunnen duiden op nieuwe dan wel, recidiverende of progressieve symptomen, nadat de diagnose recent of al langer geleden is gesteld.

De huisarts vervult hierin dus een **signalerende** rol. Bij het vervullen van deze rol is extra waakzaamheid geboden bij het optreden van **alarmsymptomen**.

Het risico kan bestaan dat de huisarts de ernst van het ziektebeeld onderschat, wanneer de diagnose eenmaal bekend is. Het is van belang om bij vermoeden van (alarm-)symptomen c.q. twijfel/'niet-pluis'-gevoel laagdrempelig met de regievoerend arts (RA) of – indien de RA niet beschikbaar is- met een specialist uit het multidisciplinaire team waar de patiënt onder behandeling is/was te overleggen.

In overleg met de RA heeft de huisarts in bepaalde situaties een coördinerende rol, bijvoorbeeld als paramedische zorg extra-muraal plaatsvindt.

Belangrijke rol voor de huisarts ligt bij ondersteuning van de patiënt en diens naasten. Door diens kennis van de achtergrond van de patiënt (gezin/leefomstandigheden etc.) heeft de huisarts inzicht in de behoefte aan psychosociale ondersteuning op maat.

Indien psychosociale problemen voortvloeien uit kenmerken van de aandoening én specialistische kennis en evt. behandeling behoeven, ziet de RA erop toe dat de patiënt de juiste ondersteuning krijgt.

### 3.2.6 Alarmsymptomen

Bij een aantal ziektebeelden is bij het optreden van bepaalde symptomen acute maatregelen noodzakelijk. Soms zijn daarover met de regievoerend arts afspraken gemaakt; patiënten kunnen dan bijvoorbeeld direct contact zoeken met het specialistische team of de afdeling Spoed Eisende Hulp (SEH). Er zijn omstandigheden waarbij in acute situaties de eigen huisarts of huisartsen van de huisartsenpost medische zorg verrichten. Het is van belang dat het voor iedereen die met het patiëntdossier werkt duidelijk is wat de urgentie-status is en met welke specifieke aandachtspunten rekening moet worden gehouden. De huisarts kan de patiënt adviseren een medisch paspoort en/of een kettinghanger met medische gegevens (SOS-medaille) te dragen.

### 3.2.7 Medicatie: maatregelen, bijwerkingen, interacties

De medicamenteuze behandeling van patiënten met een zeldzame aandoening bestaat uit de volgende groepen:

- medicatie voorgeschreven door de huisarts, inclusief herhalingsrecepten (bijvoorbeeld antibioticakuur of bloeddrukverlagende medicijnen);
- medicatie voorgeschreven door de specialist, herhalingsrecepten door de huisarts (bijvoorbeeld prednison);
- medicatie voorgeschreven door de specialist, herhalingsrecepten door de specialist (bijvoorbeeld immunosuppressiva: ciclosporine);
- medicatie voorgeschreven door de specialist, herhalingsrecepten uitsluitend via de specialist van het expertisecentrum (bijvoorbeeld sommige weesgeneesmiddelen).

Wanneer de huisarts medicijnen voorschrijft, dient hij rekening te houden met de volgende aandachtspunten:

- bij sommige medicijnen zijn speciale maatregelen noodzakelijk. Zo zijn, bij gebruik van medicijnen die de natuurlijke afweer verminderen, maatregelen ter preventie van infectie(s) nodig. Met deze maatregelen moet rekening gehouden worden bij het consult (o.a. mogelijkheid aparte wachtruimte, hygiënische maatregelen algemeen en bij kleine ingrepen);
- door de aard van de aandoening kan voor bepaalde medicamenten een (strikte) contra-indicatie gelden;
- de werking van de medicatie kan door de aandoening worden beïnvloed; bijvoorbeeld door een andere halfwaardetijd c.q. klaring bij een veranderde lever- of nierfunctie;
- tussen medicijnen kunnen interacties optreden. Medicatie voor een andere ziekte/klacht kan de medicatie die nodig is voor behandeling van de zeldzame aandoening beïnvloeden en andersom. Ook andere producten kunnen de werking van medicatie beïnvloeden. Zo kunnen sommige



medicijnen die gebruikt worden voor de aandoening niet met grapefruitsap worden ingenomen (ciclosporine);

- sommige aandoeningen maken een aanpassing in de toediening noodzakelijk. Het medicijn kan bijvoorbeeld bestanddelen bevatten die niet geschikt zijn voor de patiënt (o.a. coating met eiwitten bij bepaalde stofwisselingsziekten) of er moet een praktische oplossing worden gezocht (bijvoorbeeld bij slikproblemen);
- (nieuwe) klachten waarmee patiënten zich presenteren kunnen het gevolg zijn van bijwerkingen van medicijnen die dienen voor de behandeling van de aandoening.

Wanneer de huisarts medicatie voorschrijft, is laagdrempelig overleg met de behandelend specialist en apotheker gewenst. Ook andersom is het wenselijk dat de specialist met de huisarts overlegt. Dit kan bijdragen aan een beter actueel medicatieoverzicht (zie Generiek zorgthema Farmaceutische zorg). Voor informatie over bijwerkingen en interacties kan o.a. het Farmacotherapeutisch Kompas worden geraadpleegd: [www.fk.cvz.nl](http://www.fk.cvz.nl).

### 3.2.8 Preventieve maatregelen: griepvaccinatie

Bij sommige aandoeningen kan een indicatie voor een griepvaccinatie gelden. Deze jaarlijkse vaccinatie wordt gecoördineerd door de huisartsen. Patiëntgroepen die in aanmerking komen voor een griepvaccinatie zijn o.a.:

- patiënten met afwijkingen en functiestoornissen van de longen en de luchtwegen, met een chronische stoornis van de hartfunctie;
- patiënten met chronische nierinsufficiëntie;
- patiënten met diabetes mellitus en/of een verminderde weerstand tegen infecties (auto-immuunziekten, asplenie, immunosuppressiva-gebruik, na recente beenmergtransplantatie, chemotherapie).

Op basis van de individuele situatie wordt zo nodig in overleg met de regievoerend arts door de huisarts en de patiënt in samenspraak een afweging gemaakt of de vaccinatie wordt verricht<sup>6,7</sup>.

### 3.2.9 Psychologische hulpverlening

Het hebben van een zeldzame en/of erfelijke aandoening, die in veel gevallen ook chronisch van aard is, heeft meestal een behoorlijke impact op het psychisch welbevinden van de patiënt. Na het stellen van de diagnose volgt vaak een rouwproces. Afhankelijk van de patiënt zelf en zijn situatie van de patiënt kan dit proces meer of minder gunstig verlopen. Er kan behoefte zijn aan psychologische ondersteuning. De huisarts kan deze zorg op maat afhankelijk van de eigen mogelijkheden zelf bieden, dan wel verwijzen naar psychologische hulpverlening.

### 3.2.10 Paramedische hulpverlening

Bij de zorg voor patiënten met een zeldzame aandoening kunnen diverse paramedische hulpverleners betrokken zijn, bijvoorbeeld de diëtist(e), de fysiotherapeut, de logopedist en/of de ergotherapeut. Deze zorgprofessionals kunnen deel uitmaken van een intra-muraal multidisciplinair team. Deze paramedische zorg kan echter ook extra-muraal plaatsvinden. In overleg met de regievoerend arts kan de huisarts hierbij een coördinerende rol hebben.

### 3.2.11 Maatschappelijke hulpverlening

Sommige aan de ziekte gerelateerde problematiek heeft betrekking op praktische en/of maatschappelijke onderwerpen. Voorzieningen en aanpassingen kunnen nodig zijn afhankelijk van de beperkingen. Zorgen over deze punten kunnen het welbevinden van de patiënt beïnvloeden. Om de (ouders van de) patiënt hierbij te helpen kan de huisarts wijzen op mogelijke vergoedingen, zoals de Tegemoetkoming Onderhoudskosten thuiswonende Gehandicapte kinderen (TOG) en het persoonsgebonden budget (PGB). Ook kan de huisarts hen wijzen op instanties als het maatschappelijk werk, CIZ (Centrum Indicatiestelling Zorg), CCE (Centrum voor Consultatie en Expertise), MEE, Welder en/of de patiëntorganisatie(s). Via de patiëntenorganisatie bestaat de mogelijkheid tot lotgenotencontact en kan advies worden gekregen over praktische en niet-medische zaken.

### 3.2.12 Werk gerelateerde hulpverlening

Wanneer de aandoening invloed heeft op de werkomstandigheden omdat deze door de gevolgen van de aandoening om aanpassing vragen, is vaak de arbodienst betrokken. Patiënten kunnen in de veronderstelling zijn dat de bedrijfsarts uitsluitend het belang van de werkgever behartigt. De huisarts kan de patiënt attenderen op de rol die de bedrijfsarts voor de patiënt en diens belang kan spelen. De huisarts kan de patiënt ook attenderen op organisaties met kennis op het gebied van arbeid en verzekeringen in relatie tot een chronische ziekte, zoals Welder.

### 3.2.13 Erfelijkheid

Afhankelijk van de wijze van overerving hebben eerstegraads familieleden (broers, zussen en eventuele kinderen) 25-50% kans op de aandoening. De klinisch geneticus coördineert bij erfelijke aandoeningen het familieonderzoek (zie Generiek zorgthema Erfelijkheid).

#### 3.2.13.1 Informeren familieleden

Gezien de Nederlandse privacywetgeving is het huisartsen/klinisch genetici/consulenten niet toegestaan rechtstreeks familieleden te informeren over de gevonden mutatie bij de index-patiënt. Echter, de patiënt kan onder begeleiding van, en met behulp van door de klinisch geneticus opgestelde familiebrieven, zijn/haar familieleden informeren. De patiënt moet worden gewezen op het belang voor de familieleden en

de morele verantwoordelijkheid hen te informeren. Naast de klinisch geneticus en/of de genetisch consulent kan ook de huisarts kan hierbij een rol spelen (zie ook [www.huisartsengenetica.nl](http://www.huisartsengenetica.nl)).

### 3.2.13.2 Kinderwens

Bij een kinderwens zijn er bij een erfelijke aandoening meerdere keuzemogelijkheden. De (toekomstige) ouders zijn niet altijd van deze mogelijkheden op de hoogte. Wellicht ziet een aantal mensen af van kinderen vanwege de angst om de mutatie door te geven, omdat zij onvoldoende op de hoogte zijn van de mogelijkheid om een kind te krijgen zonder de mutatie. Juist voor de huisarts is daarom een rol weggelegd in de voorlichting over prenatale diagnostiek en PGD (preïmplantatie genetische diagnostiek). De huisarts kan de mogelijkheden introduceren en zo nodig verwijzen naar een van de klinisch genetische centra voor een informatie-/adviesgesprek (zie Generiek zorgthema Preconceptiezorg).

### 3.2.14 Zwangerschap en borstvoeding

Afhankelijk van de aandoening kan de zwangerschap het beloop van de aandoening beïnvloeden. Andersom kan ook de aandoening het beloop van de zwangerschap beïnvloeden. De huisarts kan zich op de hoogte stellen van bijzondere omstandigheden hierover (o.a. medicatie, lichamelijke beperkingen) door te overleggen met de regievoerend arts.

De huisarts verwijst voor de zwangerschapsbegeleiding, afhankelijk van de adviezen naar de verloskundige (tenzij de huisarts zelf verloskundige taken uitvoert) of de gynaecoloog.

De bevalling zal afhankelijk van de situatie meestal in het ziekenhuis: poliklinisch (verloskundige) of klinisch (gynaecoloog) plaatsvinden.

Borstvoeding is afhankelijk van de omstandigheden mogelijk, eventueel met enige maatregelen. In een aantal situaties is borstvoeding niet mogelijk (bijvoorbeeld na een borstoperatie, c.q. mastectomie) of wordt het afgeraden (o.a. bij het gebruik van bepaalde medicatie). Als borstvoeding mogelijk is, kan men voor (praktische) adviezen bij het consultatiebureau (jeugdverpleegkundige) of bij een lactatiedeskundige om begeleiding vragen.

### 3.2.15 Systemgeneeskunde: belasting naasten

De (praktische) zorg voor een zieke naaste (ziekenhuiscontroles, gevolgen behandeling) en de organisatie ervan, de emotionele belasting, de zorg voor de andere gezinsleden en eventueel de impact van de erfelijkheidsaspecten zijn een grote draaglast voor de partner, de ouder(s) van de patiënt en/of anderen in de omgeving. De huisarts schat de draagkracht in en let op signalen die kunnen wijzen op een te grote lichamelijke en/of psychische belasting van deze naasten (systemgeneeskunde).

## 4 Kwaliteitsinformatie

In de voorgaande hoofdstukken is in grote lijnen weergegeven welke aandachtspunten er in het algemeen zijn voor de huisarts bij de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening.

Vanuit de twee verenigingen voor huisartsen (LHV (beroepsvereniging), NHG (wetenschappelijke vereniging)) krijgen huisartsen instrumenten aangereikt om hun kwaliteit te verbeteren: Het NHG geeft inhoudelijke ondersteuning aan huisartsen die de kwaliteit en veiligheid in hun praktijk willen bevorderen. Hiertoe behoort ook ondersteuning bij het voorbereiden en doorlopen van de NHG-Praktijkaccreditering<sup>®</sup>. Een praktisch hulpmiddel bij kwaliteitsverbetering is de NHG-PraktijkWijzer Kwaliteit en Veiligheid. Met inhoudelijke vragen – ook over NHG-Praktijkaccreditering<sup>®</sup> - kunnen huisartsen terecht bij de Helpdesk Kwaliteitsontwikkeling. Veelgestelde vragen staan in de PraktijkWijzer Kwaliteit en veiligheid. Het NHG ontwikkelt ook evaluatie-instrumenten op het gebied van kwaliteit en veiligheid en geeft bovendien ondersteuning en scholing aan NHG erkende praktijkconsulenten. De Landelijke Huisartsen Vereniging biedt bijvoorbeeld de “Handreiking Kwaliteit (Verbeter uw kwaliteit. Agenda voor de praktijk)” (2013). Met dit instrument kunnen huisartsen op verschillende niveaus werken aan de verbetering van hun praktijk: op het niveau van de individuele huisarts, op praktijkniveau, op niveau van de huisartsenpost (HAP/HDS) en op zorggroep-niveau. Op verschillende van deze niveaus is winst te behalen op het gebied van zorg voor mensen met een zeldzame aandoening.

Om de individuele huisartsen bewust te maken van hun verbeterpunten kunnen zij verschillende acties ondernemen. Lacunes in kennis en vaardigheden zouden idealiter kunnen worden ontdekt door middel van een Landelijke Huisartsgeneeskundige Kennistoets (LHK) en de nabespreking ervan in een toets-groep. Op basis van deze lacunes zouden huisartsen dan kunnen kiezen voor nascholing op het gebied van de betreffende onderwerpen. Daarnaast zou het ideaal zijn als op regionaal niveau een nascholing wordt aangeboden met een curriculum waarin elke vijf jaar de belangrijkste aspecten van het basisaanbod aan de orde komen. Bovenstaande blijkt in de praktijk nog een utopie [12].

Ook voor kwaliteitsverbetering in de huisartsenzorg bij zeldzame aandoeningen is het wenselijk dat de lacunes en wensen helder worden. Om dit te realiseren verzamelt het ‘Platform Kwaliteitsverbetering Eerstelijnszorg Zeldzame Aandoeningen’ sinds de oprichting in mei 2014 nieuwe en bestaande ideeën.

Het platform is een initiatief van de VSOP en het platform bestaat uit vertegenwoordigers uit de huisartsgeneeskundige zorg, de beroepsverenigingen van huisartsen (NHG), jeugdartsen (AJN), kinderartsen (NVK), klinisch genetici (VKGN), kinderfysiotherapeuten (NVKF) en andere veldpartijen (VGN, CBO, verzekeraar CZ, patiëntenorganisatie SN). Zoals genoemd is het doel van het platform ideeën te verzamelen die de kwaliteit van de eerstelijnszorg voor mensen met een zeldzame aandoening kunnen verbeteren. Daarbij valt te denken aan initiatieven op het gebied van 1. Organisatie van zorg, 2. Deskundigheidsbevordering, 3. Communicatie (marketing) en 4. Randvoorwaarden. Na de inventarisatie zal

worden onderzocht welke ideeën eventueel ook daadwerkelijk uitgevoerd kunnen worden na het vinden van financiering.

Op het gebied van deskundigheidsbevordering is het één van de ideeën om (na)scholing te organiseren. Op incidentele basis vinden al scholingen plaats die het onderwerp raken. Om scholing te volgen, is het belangrijk dat het onderwerp de interesse of de prioriteit van de huisarts heeft.

Persoonlijke interesse of prioriteit kan ontstaan door o.a. casuïstiek en eigen ervaringen in de praktijk. Gebaseerd op de “Handreiking Kwaliteit (Verbeter uw kwaliteit. Agenda voor de praktijk)” van het LHV zijn enkele activiteiten *denkbaar* om die belangstelling en prioriteit te verhogen. Bijvoorbeeld door vragen over de problematiek rondom zeldzame aandoeningen in de LHK (Landelijke Huisartsen Kennistoets) op te nemen en door dit onderwerp ook een (prominentere) plaats te geven in het (na)scholingsaanbod. Daarbij hoeft de huisarts niet zozeer ziekte-specifieke kennis verkrijgen; het is namelijk ondoenlijk om alle ruim 7.000 aandoeningen te (her)kennen en de kennis en literatuur ervan op peil te houden. Wel is het van belang dat de huisarts kennis over zeldzame aandoeningen als begrip krijgt.

Er zijn echter veel onderwerpen die de aandacht vragen. De huisarts stelt, indien hij met een Persoonlijke Ontwikkel Plan (POP) werkt, in het kader daarvan zijn prioriteiten m.b.t. zijn ontwikkelpunten. Om te zorgen dat het onderwerp zeldzame aandoeningen in het POP wordt opgenomen, is het dus nodig dat het belang ervan aan de huisarts duidelijk wordt. Dit belang kan o.a. blijken uit het grote aantal mensen met een zeldzame aandoening (schatting: circa 1 miljoen mensen in Nederland).

Op praktijk- en op huisartsenpost (HAP)-niveau kan de zorg voor mensen een zeldzame aandoening verbeteren door in het huisartseninformatiesysteem op te nemen dat het bij de betreffende patiënt om een zeldzame aandoening gaat en welke specifieke maatregelen getroffen moeten worden, eventueel met een link naar een uitgave van een NHG-huisartsenbrochure over het onderwerp, indien beschikbaar (zie Hoofdstuk 3). In de aandachtsthema's voor de HAP [12] zou de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening wellicht kunnen vallen onder 'kwetsbare patiënten' of 'patiëntveiligheid'.

## 5 Literatuur / verwijzingen

1. Opleidingseisen KNMG Commissie Huisartsgeneeskunde en Verpleeghuisgeneeskunde (CHVG): Besluit CHVG no.4 2000 Opleidingseisen Huisartsgeneeskunde;
2. Besluit huisartsgeneeskunde 15-07-2009.
3. <http://knmg.artsennet.nl/Opleiding-en-herregistratie/RGS-1/huisarts-2.htm>
4. <http://knmg.artsennet.nl/Opleiding-en-herregistratie/CGS-1/Regelgeving/Huidige-regelgeving/Huisartsgeneeskunde-9/Opleidingsplan-huisartsgeneeskunde.htm>
5. <https://www.nhg.org/nhg-standaarden>
6. <https://www.nhg.org/themas/artikelen/landelijke-eerstelijns-samenwerkingsafspraken-lesas>
7. <https://www.nhg.org/themas/artikelen/farmacotherapeutische-richtlijnen>
8. Eijssens E.C. Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006
9. <http://www.vsop.nl/nl/publicaties/downloads/huisartsenbrochures/>
10. Bijl D. Werkzaamheid en effectiviteit van influenzavaccinatie GeBu 2011; 45: 109-117.
11. Knottnerus A, Govaert P, Dinant G-J, Thijs C. GeBu te kort door de bocht over griepvrij. Medisch Contact 2011; 48:2962-4.
12. Handreiking Kwaliteit. Verbeter uw kwaliteit. Agenda voor de praktijk. LHV. 2013.

## 6 Bijlage

### Algemene aandachtspunten bij de begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten

Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde aandachtspunten in het overzicht niet of minder van toepassing zijn. Daarnaast zijn verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten vanzelfsprekend, maar voor de volledigheid opgenomen. Het overzicht is voortgekomen uit meningsvormend onderzoek naar de taakopvatting van huisartsen op het gebied van neuromusculaire ziekten\* en geschikt gemaakt voor zeldzame ziekten\* in het algemeen.

#### Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Zo nodig navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

#### Gedurende de ziekte

- Afspreken met betrokken behandelaars wie hoofdbehandelaar is en het beloop van de ziekte bewaakt.
- Beleid afspreken en blijven afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Zelf behandelen/begeleiden/verwijzen bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Kennis hebben van de effecten van de ziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep en vaccinaties.
- Bewust zijn van extra ziektegebonden risico's en de patiënt en de betrokkenen daarop attenderen.
- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleren van en anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Ondersteunen bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).

- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte met zich meebrengt.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.

### Rondom het levenseinde

- Bewust zijn van en de patiënt en de betrokkenen attenderen op extra ziektegebonden risico's in deze fase.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid afspreken voor crisissituaties.
- Zo nodig inschakelen van thuiszorg.
- Anticiperen op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in de overlijdensfase dit noodzakelijk maken.
- Verlenen van palliatieve zorg/stervensbegeleiding.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

\* Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006 E.C. Eijssens.