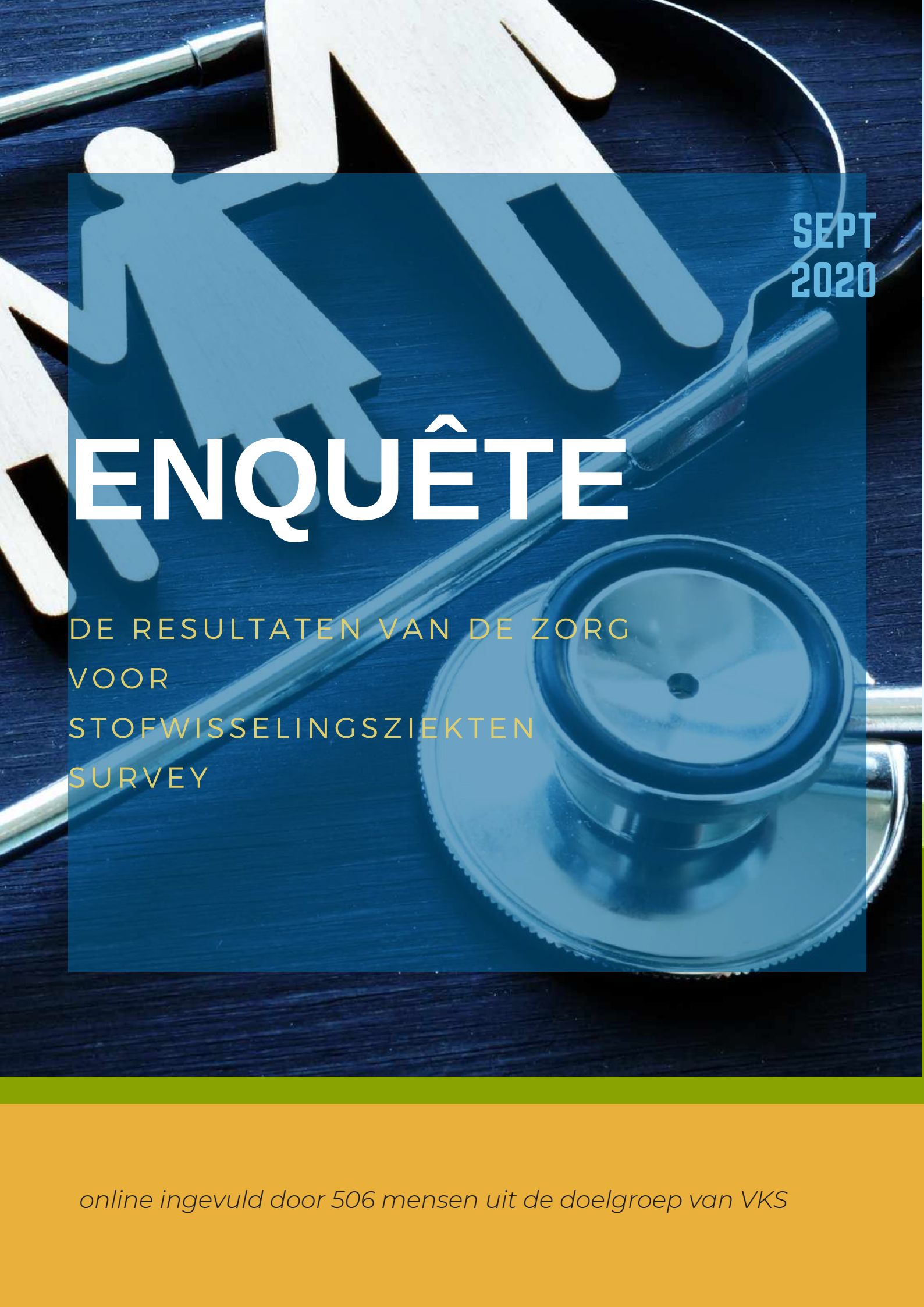


The background of the top half of the page is a dark blue, textured surface. It features a silver stethoscope in the lower right, and several white, stylized human figures in the upper left. A semi-transparent blue rectangle is overlaid on the center of the image, containing the main title and subtitle.

SEPT
2020

ENQUÊTE

DE RESULTATEN VAN DE ZORG
VOOR
STOFWISSELINGSZIEKTEN
SURVEY

online ingevuld door 506 mensen uit de doelgroep van VKS



DOEL EN FUNCTIE VAN DE ENQUÊTE

VKS heeft de gewoonte om geregeld de achterban te bevragen over hoe zij de zorg ervaren.

Vanwege de grote diversiteit in ziekten die binnen de doelgroep van VKS vertegenwoordigd zijn, kunnen hieruit conclusies getrokken worden voor wat betreft de zorg voor stofwisselingsziekten in UMC's in algemene zin, zoals die ervaren wordt door een dwarsdoorsnede van de ouders en patiënten die die zorg afnemen. Met de resultaten van deze enquête hopen wij de toekomstige zorg voor patiënten met stofwisselingsziekten meer patiënt- en ervaringsgericht te maken. Met de ervaringen van patiënten en hun meningen kan VKS de hoofdpunten aanscherpen van de belangenbehartiging waar wij als patiëntenorganisatie voor staan.



METHODE

Het betreft een online enquête die is opgesteld in Limesurvey. De enquête is in maart 2020 opengesteld en eind augustus gesloten. De invullers blijven anoniem. De link naar de enquête is verspreid via een mailing naar de leden van VKS en via Facebook en Instagram. De referral URL is door Limesurvey gelogd. Verder zijn de invullers volledig anoniem. De enige herkenbaarheid die op kan treden is wanneer de invullers in toelichtingen de naam van de patiënt noemen.

In combinatie met de diagnose kan hieruit mogelijk door de eigen behandelaar en VKS een conclusie m.b.t. identiteit worden getrokken. Daarom hebben we voor dit verslag alle toelichtingen verkort en geanonimiseerd.

INDELING VRAAG- GROEPEN

De onderwerpen waarover in de enquête vragen zijn gesteld

1 / VOOR DE DIAGNOSE

2 / DIAGNOSE EN ZORG

3 / BEHANDELING/FOLLOW UP

4 / ROL ZORGVERLENERS

5 / (GELD VOOR) ONDERZOEK

6 / ZORGBELEVING

7 / ACTUEEL

ANALYSE RESULTAAT

In totaal vulden 506 patiënten/ouders de vragenlijst (gedeeltelijk) in. Niet alle vragen werden aan alle deelnemers getoond. Ouders die aangaven dat de patiënt was overleden, kregen een korte versie van de vragenlijst. Sommige feitelijke vragen waren niet verplicht om mensen de gelegenheid te geven zoveel mogelijk door te gaan met de vragenlijst, ook wanneer ze om allerlei redenen niet wilden of konden antwoorden op een bepaalde vraag. Redenen die de vragenmakers tevoren bedachten om niet te willen/kunnen antwoorden is: niet begrijpen van de vraag, niet kunnen formuleren van een antwoord en bedacht zijn op herkenbaarheid/privacy. De antwoorden werden geanalyseerd en uitgewerkt in Excel.





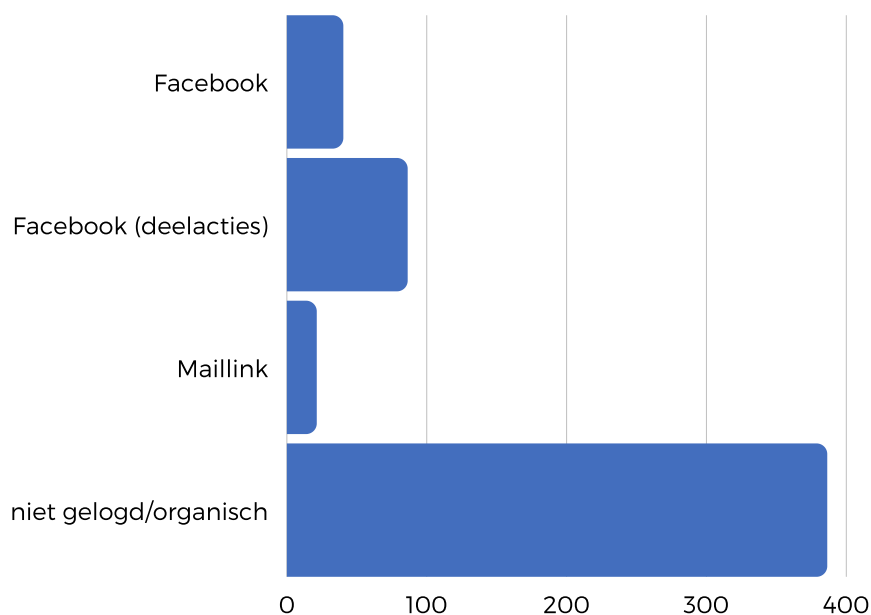
INVULLERS EN KANALEN

270 COMPLETE
VRAGENLIJSTEN

236 GEDEELTELIJK
INGEVULDE
VRAGENLIJSTEN

506 TOTAAL

HERKOMST LINK
NAAR ENQUÊTE



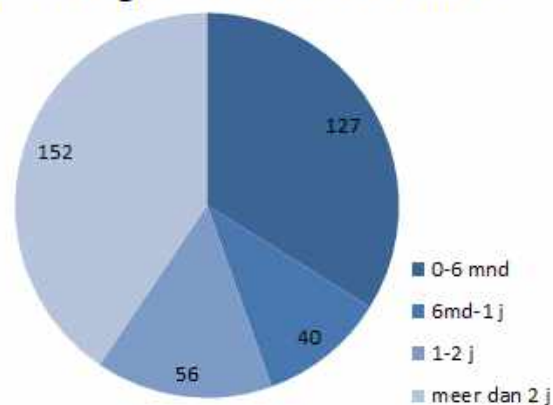
DIAGNOSES

Geen diagnose/niet ingevuld
2-Keto-adipine acidurie / 2-Amino-adipine acidurie
2-Methyl-3 oh- butyryl CoA dehydrogenase
3-MCC
3-Phosphoglyceraat dehydrogenase deficiëntie
Adenylosuccinase deficiëntie
ALD/AMN
Alkaptonurie
AMACR
Argininosuccinaat lyase deficiëntie
Aspartylglucosaminurie
Beta-propeller Protein Associated
Neurodegeneration
Biotinidase deficiëntie
Carbamoyl fosfaat synthase / hyperammonemie
(CPS)
Carnitine palmitoyl transferase 2 (CPT 2) deficiëntie
Cbl C
CDG-1a (PMM2-CDG)
CDG-1b (PMI-CDG)
CDG-1c (ALG6-CDG)
CDG-1j (GlcNAc-1-P transferase deficiëntie)
Cerebrotendineuze xanthomatose
CLN1 (infantiele NCL)
CLN2
CLN3
Creatine transporter defect (SLC6A8)
CSID
Cystathioninurie
Cystinose
Erythropoietische protoporfyrie (ferrochelataze)
Fructose-1,6-difosfatase deficiëntie
Glucose-6-Fosfatase Dehydrogenase deficiëntie
(G6PD)
GLUT-1 (de Vivo syndroom)
Glutaaracidurie type 1
GSD-0 (glycogeen synthetase)
GSD-2, ziekte van Pompe
GSD 3A
GSD-9 (Fosforylase-b-kinase deficiëntie)
H-ABC
HMG-CoA synthetase
Homocystinurie (cystathionine-B-synthase)
Hypofosfatemische rachitis (PHEX)
Isovaleriaanacidurie (iso-valeryl CoA dehydrogenase)
Kearns Sayre Syndroom
Klassieke galactosemie
Kars gene mutation
LCHADD / MTP deficiëntie
Leigh syndroom
maple syrup urine disease (MSUD)
MCADD
MELAS
MERRF
Metachromatische leuko dystrofie
Mitochondriële DNA depletie syndroom
Mitochondriële aandoening (niet gespecificeerd)
MMA
MPS 1 (Hurler)
MPS 1 (Hurler/Scheie)
MPS 2 / Hunter Syndroom
MPS 3 (alle typen)
MPS 4 (morquio A en B)
MPS 6 (maroteau-Lamy)
MSUD
NANS deficiëntie
NBIA
Niemann Pick type c
NKH
Ornithine transcarbamoylase deficiëntie
PDE
Pelizaeus-Merzbacher
Pex-1
PEX-10
Phenylalanine hydroxylase (PKU)
PKAN
Polymerase gamma deficiëntie
Propionacedemie
Rhizomele chondrodysplasia punctata (RCDP)
Salla
Sandhoff
Serine defection syndroom
SLO
Tay-Sachs
Tyrosinemie type 1
VLCADD
Zellweger spectrum syndrome
Ziekte van Alpers
Ziekte van Gaucher type 1
Ziekte van Gaucher type 3
Ziekte van Krabbe (galactocerebrosidase)

Conclusie: 387 respondenten vulden in totaal 88 verschillende diagnoses in. De grootste groep respondenten had een mitochondriële ziekte (57). Het grootste aantal respondenten met een specifiek ziektebeeld had te maken met MCAD (50), gevolgd door ALD/AMN (24) VLCADD (11) en CLN 3 (11). 32 Invullers geven aan dat de patiënt niet meer in leven is.

WEG NAAR DIAGNOSE

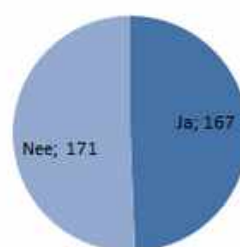
Duur tot diagnose na eerste klachten



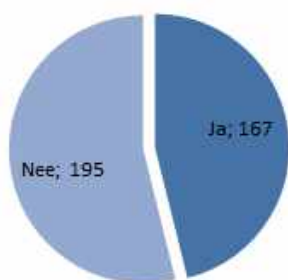
Het grootste deel van de respondenten (43%) kreeg de diagnose langer dan 10 jaar geleden.

Het duurde bij de hele groep vaak langer dan 2 jaar na het ontstaan van de klachten voordat de diagnose werd gesteld. Zeker bij zeldzamere ziekten. Bij de groep die de diagnose korter dan 10 jaar geleden kreeg, is het percentage dat de diagnose binnen 0-6 maanden kreeg groter: 44% tegen 26% in de groep die langer dan 10 jaar een diagnose heeft. Die respondenten hebben veelal ziekten die sinds 2007 aan de hielprik zijn toegevoegd.

Heeft het krijgen van de diagnose naar uw gevoel (te) lange tijd in beslag genomen?



Is de patiënt voorafgaand aan de diagnose opgenomen geweest in het ziekenhuis?



46% van de patiënten is voorafgaand aan de diagnose opgenomen geweest in het ziekenhuis. Bij 48% van hen (80) ging het om een opname in verband met acute verschijnselen. Bij 34% was de opname om de oorzaak van de klachten te zoeken.

Andere genoemde redenen voor opname waren niet goed groeien/voedingsproblemen, een ingreep voor een ander probleem en epilepsie.

Bijna de helft van de invullers vindt dat de diagnose lange tijd duurde. 34% van alle invullers heeft te maken met een diagnose uit de hielprik. Zij hebben daardoor meestal een snelle (presymptomatische) diagnose gekregen. Meer dan driekwart van de ouders/patiënten met een stofwisselingsziekte die niet in de hielprik zit, ervaart dus dat het stellen van de diagnose (te) lang heeft geduurd.

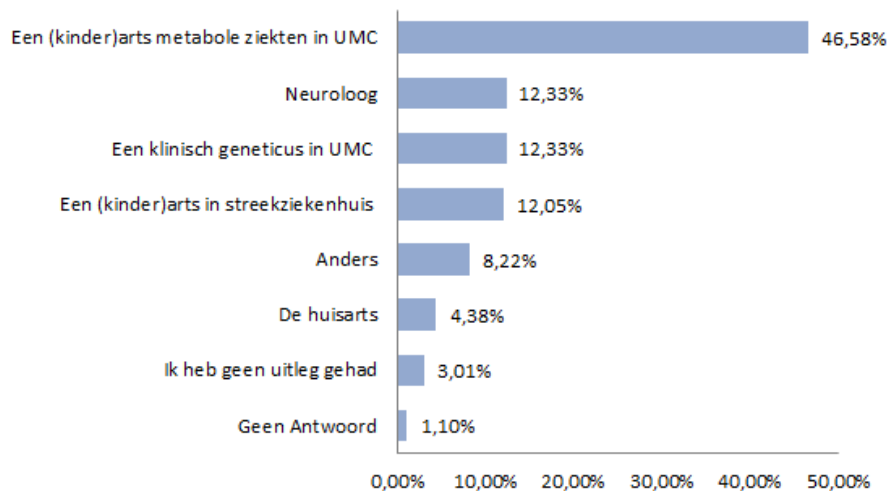


NA DE DIAGNOSE/ZORG

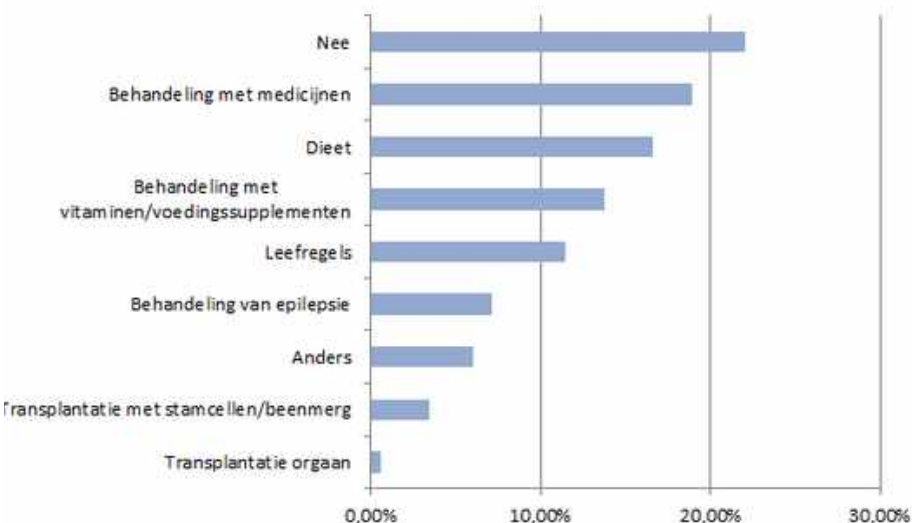
Deze vraag werd beantwoord door 365 personen. Bij "Anders" werd zo vaak de (kinder)neuroloog genoemd dat we die in de tabel hebben opgenomen.

Daarnaast veel individuele specialisten, o.a. MDL-arts, reumatoloog en endocrinoloog. Conclusie: de specialist in metabole ziekten wordt het meest genoemd als degene die uitleg geeft. Vergeleken met dezelfde vraag, gesteld in een enquête uit 2009, wel percentueel minder (ten gunste van de klinisch geneticus en neuroloog).

Wie heeft u na de diagnose als eerste uitleg over de ziekte gegeven?



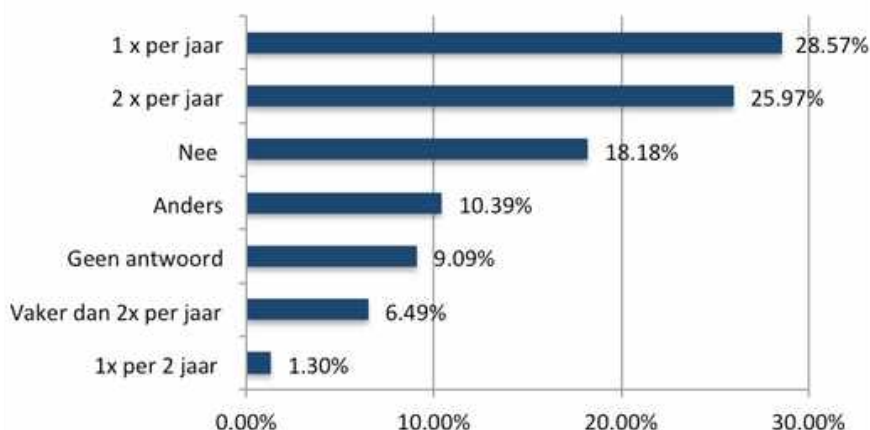
Werd er na de diagnose begonnen met een behandeling van de symptomen?



Deze vraag werd beantwoord door 349 personen. Een aantal respondenten die 'Anders' antwoordden, vulden aan 'wel begeleiding maar er is geen behandeling'. Bij 'Anders' werden verder genoemd: operatie (ogen, milt) bloedtransfusie, dialyse, revalidatie, fysiotherapie en logopedie. 14 invullers kregen te maken met orgaan-, stamcel- of beenmergtransplantatie.

De vraag was: Als er geen behandeling mogelijk was, werden er wel afspraken over polibezoek gemaakt? Deze werd beantwoord door de 77 respondenten die op de vorige vraag 'nee' hadden geantwoord. Bij 'Anders' werden 'Ik weet niet meer precies' en 1 x per 3 en 1 x per 5 jaar genoemd.

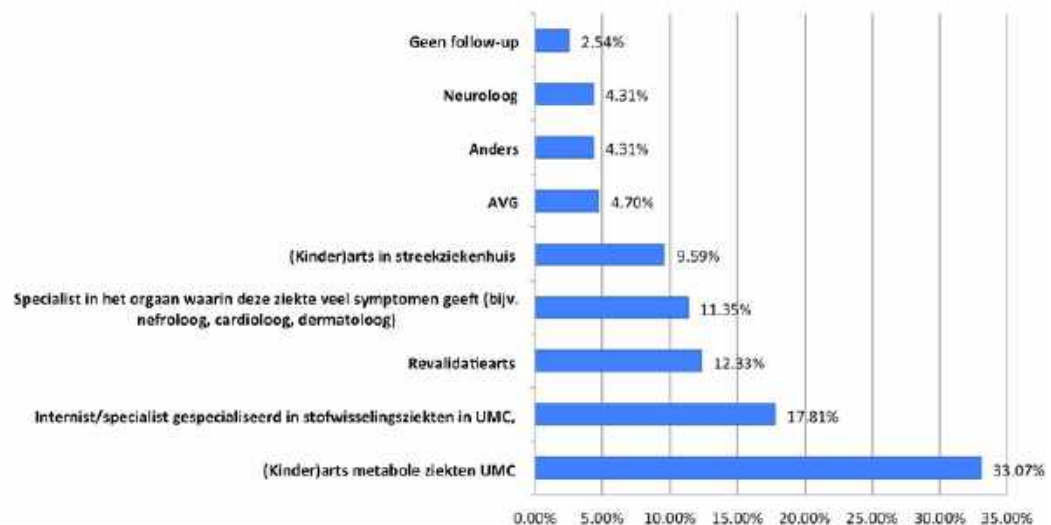
Geen behandeling-Afspraken over polibezoek gemaakt?



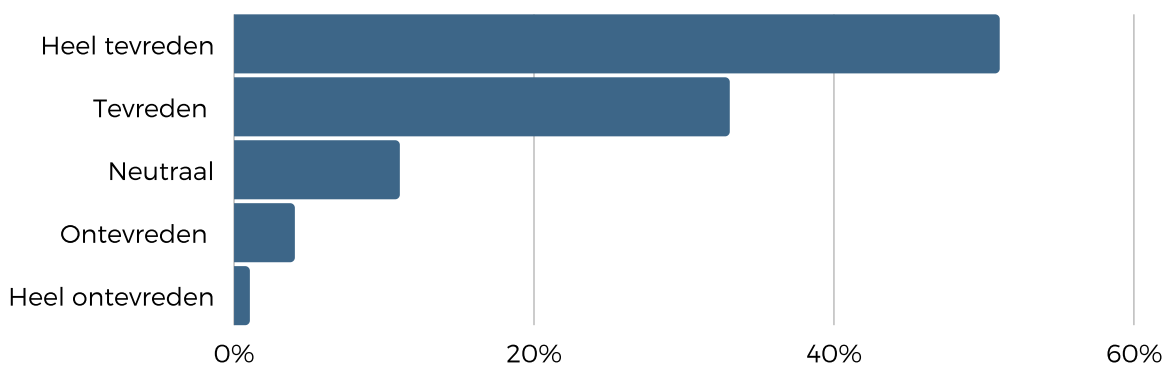


Gevraagd werd door wie de patiënt voornamelijk gevolgd wordt. Bij 'Anders' werd genoemd Epilepsie-instelling, UMC zonder specialist, huisarts, fysiotherapeut, diëtist. Ruim 50% van de invullers is dus voornamelijk onder behandeling en follow-up van een metabool specialist. De rest blijft elders onder controle voor specifieke symptomen of het leven met de aandoening. 2,5% (13 invullers) gaf aan helemaal geen follow-up te hebben.

Door welke dokter(s) wordt de patiënt nu voornamelijk gevolgd?



Hoe tevreden bent u over de behandeling/begeleiding van de artsen die u (uw kind) voornamelijk volgen?



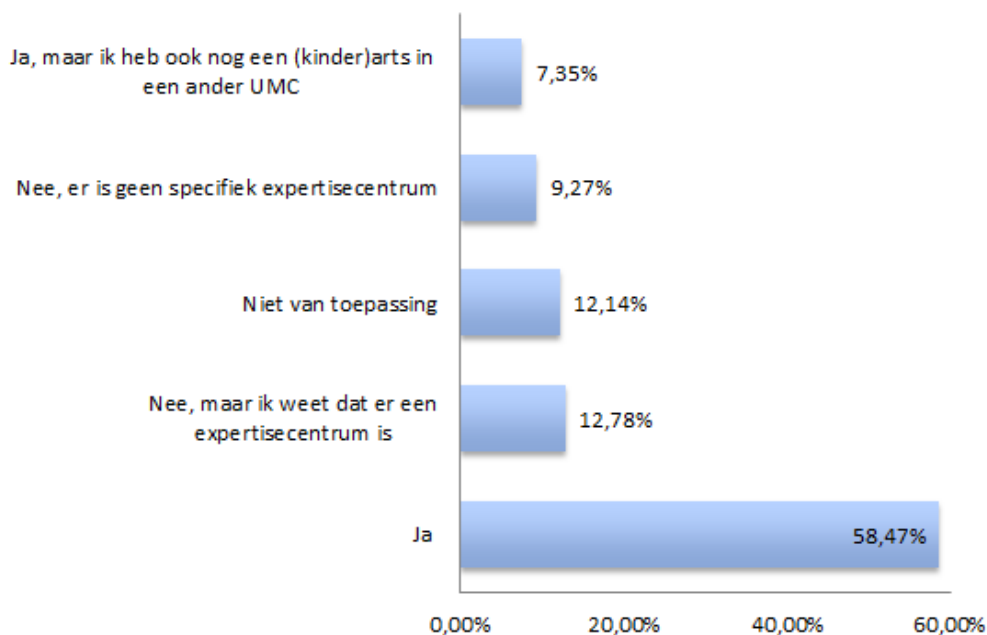
Selectie van de toelichtingen bij deze vraag:

Ons kind is niet geheel stabiel. Op ons verhaal over fysieke klachten wordt nauwelijks ingegaan.
 De arts kan geen duidelijk antwoord geven op vragen omdat veel onbekend is.
 Er is behoefte aan een aanspreekpunt.
 Ziekenhuizen zijn onderling niet op de hoogte van elkaars onderzoeken.
 Dokters helpen niet bij alledaagse praktische problemen.
 Ik zou willen dat er een "overall" arts zou zijn.
 Het is niet altijd even makkelijk contact te leggen. De artsen zijn drukbezet....
 Wisselende ervaringen waarbij de diagnose compleet onbekend is in het ziekenhuis.
 Zowel mijn kind als ik voelen ons niet gehoord door de internist.
 Vind contact met ziekenhuis ietwat onpersoonlijk en lastig.
 Er is niets "meer" te doen voor mijn kind en dat voel je als patiënt. Je bent niet meer zo belangrijk.
 De arts stelt nu de diagnose en het voelt als: succes / sterkte ermee. Maar.... hoe moet ik verder?
 Het is enkel een praatje en de uitslag van het bloed, meten/wegen en verder niet zoveel.
 Er is niet veel kennis in NL, zou eigenlijk gebundeld moeten worden.
 Na het ontstaan van zware handicaps had de metabole arts niet meer de hoofdarts moeten blijven.
 Er had vanaf het begin betere communicatie moeten zijn tussen het UMC en het regionaal ziekenhuis.
 Ik heb me heel vaak in de steek gelaten gevoeld.

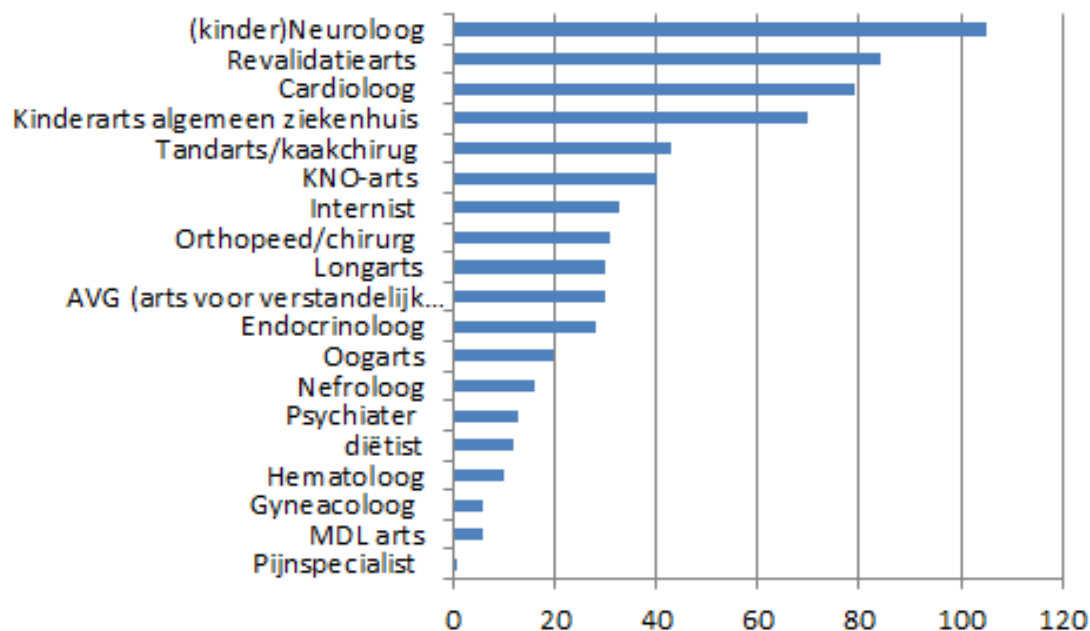


Gevraagd werd of de arts die de patiënt volgt deel uitmaakt van een expertisecentrum. Bij deze vraag werd in de opmerkingen vaak aangegeven dat men het niet wist. Dat leidt tot de conclusie dat een expertisecentrum voor veel invullers nog een abstract begrip is. Ook de opmerking: "Ik weet niet echt zeker of er een expertisecentrum is, maar onze arts is kennisdrager over onze ziekte" kwam in meerdere vormen voorbij. Daarnaast werden namen genoemd van individuele specialisten. Bijna 60% heeft een arts in een expertisecentrum.

Is de arts die de patiënt volgt (deel van) het expertisecentrum voor uw ziekte? (N=313)



Welke specialisten en dokters zijn nog meer betrokken?

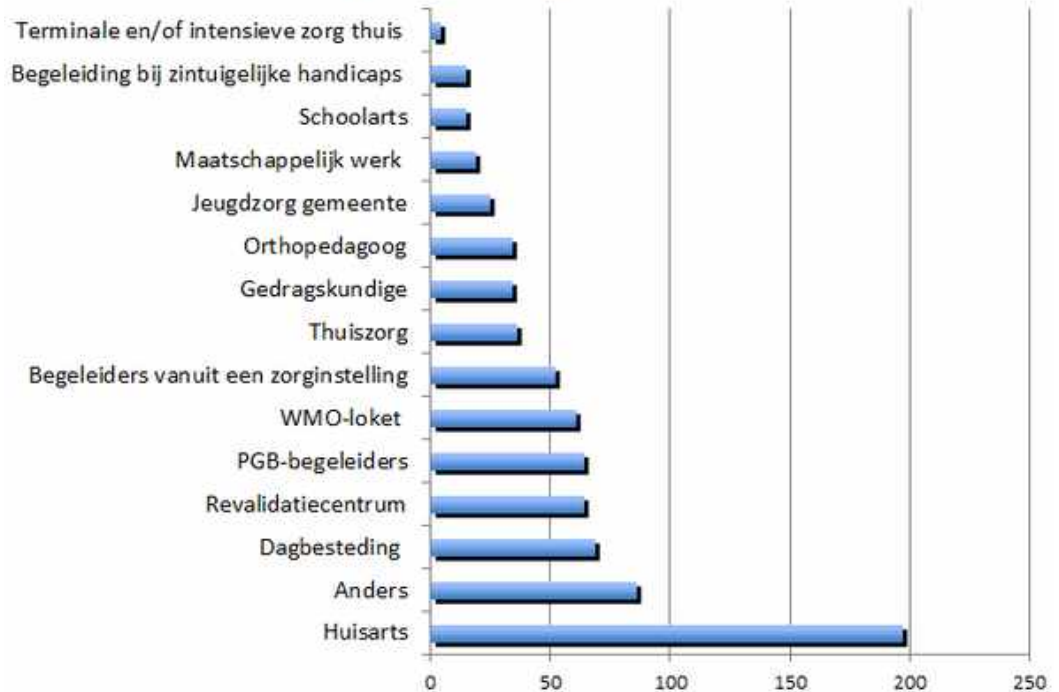


In totaal zijn op nevenstaande vraag 712 antwoorden gegeven. De weergave in de tabel geeft de aantallen aan, op volgorde van hoeveelheid. De (kinder)neuroloog voert de lijst aan met 107 vermeldingen. Ook in de toelichtingen: fysiotherapeut, ergotherapeut, thuisbeademing, dermatoloog, uroloog, reumatoloog.

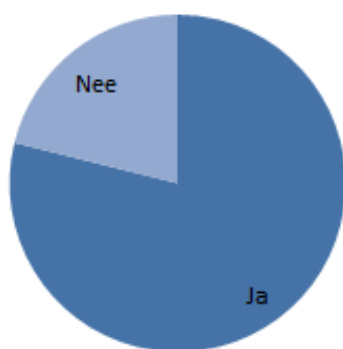


Op de vraag welke zorgverleners verder nog betrokken zijn, zijn 665 antwoorden gegeven. De weergave is hier in aantallen. Bij 'Anders' werden fysiotherapeut (17x), ergotherapeut (3x), logopedist, mantelzorgers (4x), vrijwilligers, familie, psychologen (4x), stomaverpleegkundige en 'geen/niet nodig' (32x) ingevuld.

Welke zorgverleners zijn verder betrokken?



Ziet u zelf meerwaarde in betrokkenheid van meerdere artsen en zorgverleners, die samenwerken en regelmatig overleggen? (multidisciplinaire follow-up) N=303



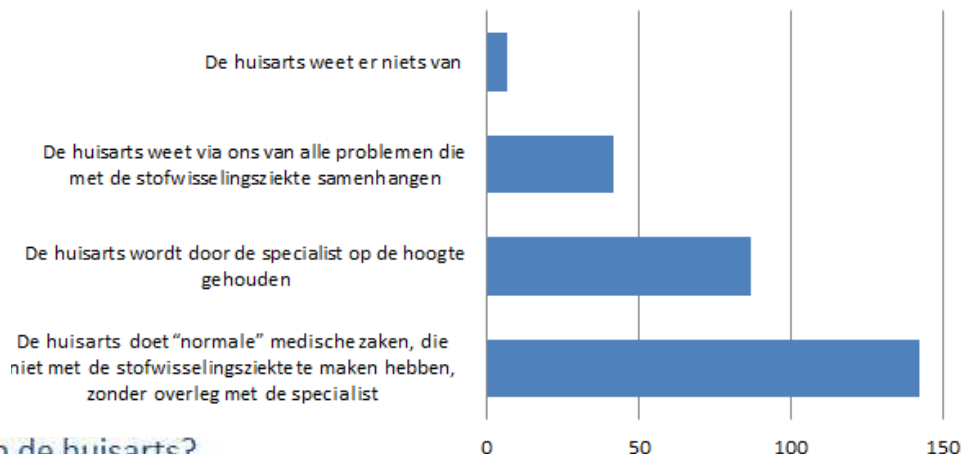
Uit de toelichtingen die voor deze vraag werden ingevuld kwam naar voren dat het grootste deel van de "nee" antwoorden (64) multidisciplinaire follow-up niet nodig acht omdat het gewoon goed gaat/stabiel is. Er wordt geen medische noodzaak gevoeld. Aan de andere kant lichten de "ja"-antwoorders toe dat meer coördinatie en samenwerking alle partijen kan helpen om beter te handelen en een beter beleid te bepalen voor het omgaan met de stofwisselingsziekte. Vooral omdat het om zeldzame ziekten gaat. "Bij overleg tussen zorgprofessionals hoef je niet steeds hetzelfde verhaal te vertellen en wordt er minder op één specialistisch onderdeel gefocust, maar meer naar de hele persoon gekeken", vat een invuller dit samen.



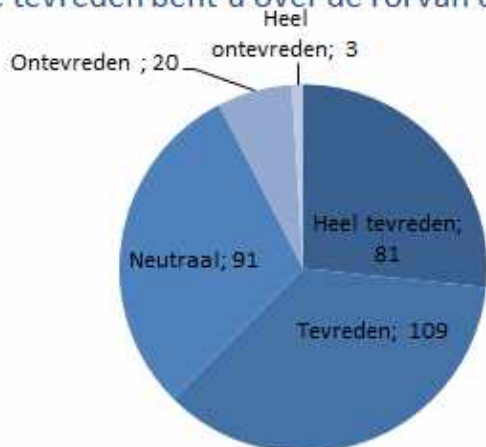
ROLLEN ZORGVERLENERS

De huisarts is poortwachter voor de zorg. Hoe wordt zijn/haar rol beleefd? 304 personen vulden deze vraag in. Bij de toelichtingen gaven sommigen aan dat het in hun geval een combinatie van deze drie antwoorden betreft. De ene keer anders dan de andere.

Wat is de rol van de huisarts

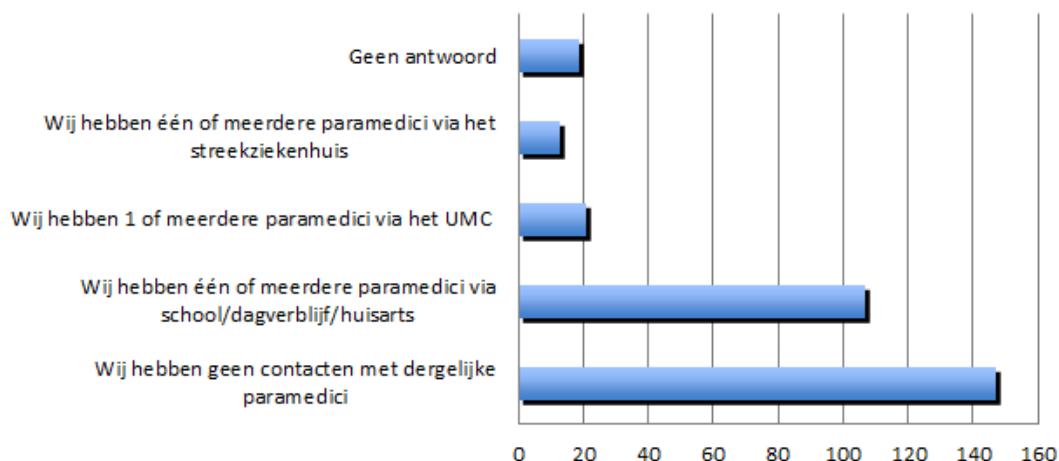


Hoe tevreden bent u over de rol van de huisarts?



Grotendeels overheerst toch tevredenheid over de rol van de huisarts. In eerdere versies van deze enquête was er onder stofwisselingsziektepatiënten en ouders meer een tendens om de huisarts meer kennis bij te brengen over het bestaan van stofwisselingsziekten en de herkenning ervan. Nu lijkt er meer acceptatie te zijn van het feit dat de huisarts niet alles weet van stofwisselingsziekten.

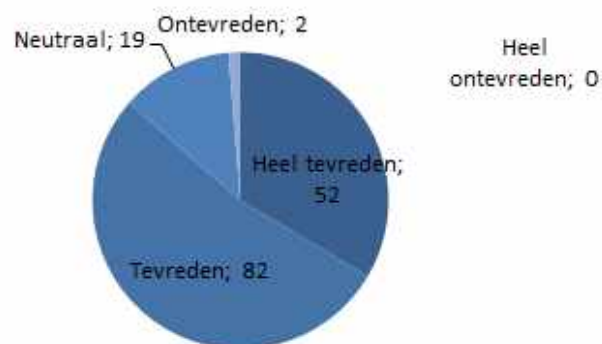
Wat is de rol van paramedici





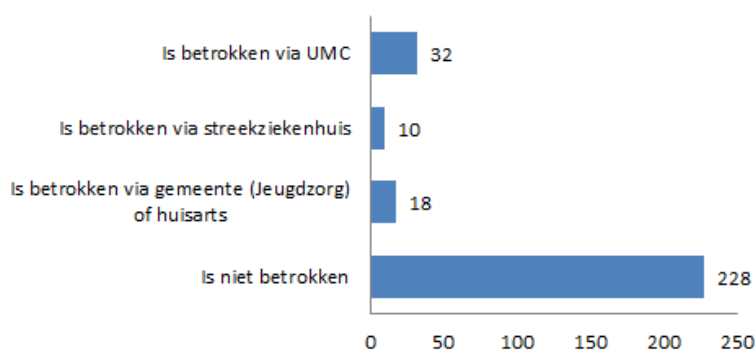
Niemand is heel ontevreden over de rol van paramedici, zoals de fysiotherapeut. In veel gevallen wordt bij de toelichting duidelijk dat veel patiënten hun paramedicus als specialist in hun ziekte beschouwen en in het geval van de fysiotherapeut als zeer noodzakelijk voor hun functioneren. Maar het grootste deel van de invullers (303) heeft geen contact met paramedici zoals fysio, ergo en logo. In de opmerkingen kwamen ook nog orthomoleculair therapeut, osteopaat en revalidatiecentrum voorbij als paramedici.

Hoe tevreden bent u over de rol van Paramedici?



De rol van medisch maatschappelijk werker en/of psycholoog is klein. Zo'n zorgverlener is maar in een klein aantal gevallen betrokken. Eén ervaring lichten we er uit.

Wat is de rol van maatschappelijk werk/psycholoog?



Hoe tevreden bent u over de rol van maatschappelijk werk/psycholoog?



"Maatschappelijk werker werd betrokken via het UMC. Dit is heel teleurstellend verlopen. Ze zou van alles voor ons doen, zoals een multidisciplinair overleg regelen. Ze maakte zich reuze zorgen, om vervolgens niets meer te laten horen. Wij zijn daar later, toen we alles thuis zelf geregeld hadden en de rust was teruggekeerd, nog op teruggekomen bij haar. Het blijft mensenwerk en iedereen maakt fouten. Wel hadden we van een UMC kinderziekenhuis veel meer begeleiding verwacht voor gezinnen met intensieve kindzorg. Mentale steun, praktische hulp en begeleiden bij PGB-aanvraag. Niets van dat alles. Je wordt er echt in je eentje op uitgestuurd. En ons is het gelukt, we hebben een PGB en hulp op school en thuis.

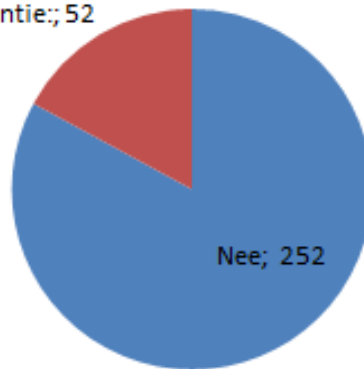
Voor heel veel, bijna alle gezinnen die we kennen met onze ziekte, geldt dit niet. Ze worden niet gezien en niet gehoord, door geen enkel loket.

Want men kent het ziektebeeld of überhaupt stofwisselingsziekten niet. Mensen zitten echt met de handen in het haar. We proberen elkaar te steunen en tips te geven. Maar het is diep triest. Daarnaast hebben wij als ouders samen gesprekken bij een coach, om alles te verwerken en uit te vogelen hoe je samen weer een gezin vormt na/tijdens zoiets ingrijpends als een diagnose stofwisselingsziekte voor je kind. Dat is heel zinvol en hebben we zelf geregeld. Ik kan dat iedereen aanraden."



Heeft u ondersteuning bij het regelen van zaken zoals PGB, ZIN, aanvragen bij gemeente/zorgverzekeraar, financiële hulp, etc

Ja. Via welke instantie;; 52

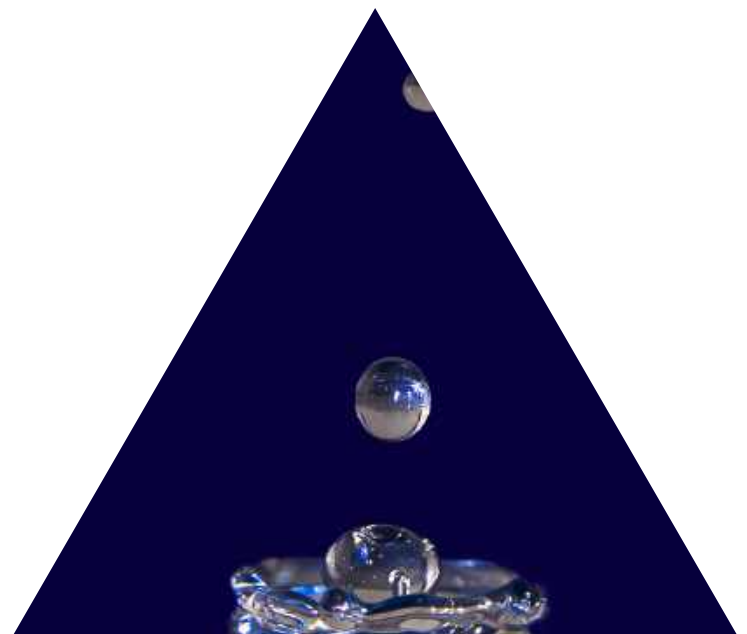


Genoemde Instanties: MEE, Per Saldo (PGB-budgethouders), WMO (gemeente), Zorginstellingen voor VG, Revalidatie, Mantelzorgmakelaar, jurist. Maar veel van de beantwoorders geven aan dergelijke ondersteuning niet nodig te hebben omdat de ziekte goed te managen is. Ongeveer even vaak wordt door de "nee" antwoorders aangegeven dat deze ondersteuning gemist wordt.

NAAR PATIËNTGERICHTE ZORG

Om de gespecialiseerde zorg voor stofwisselingsziekten te verbeteren stelt VKS met de resultaten van de enquête het volgende "verlanglijstje" samen:

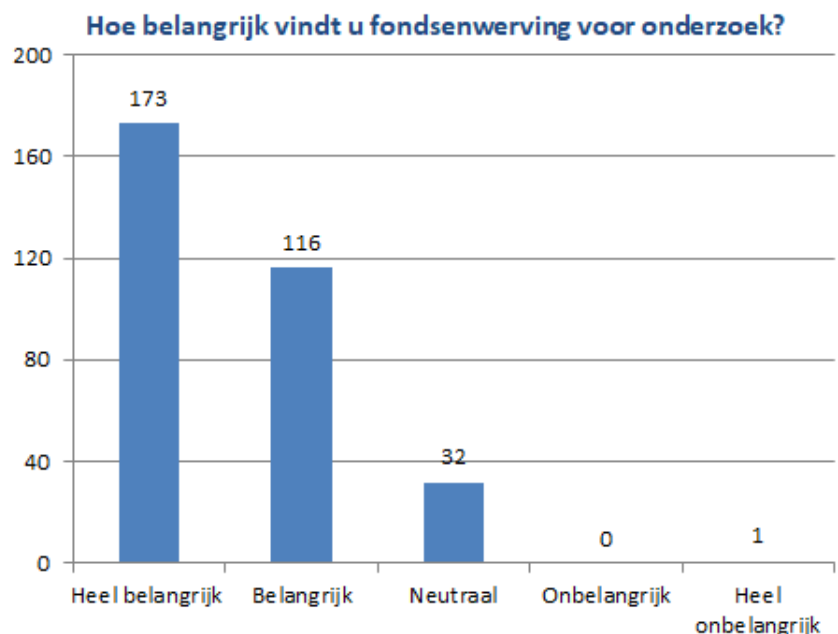
- De diagnose kan nog sneller, bijvoorbeeld door snellere verwijzing naar een UMC of expert.
- Er is behoefte aan opvang na de diagnose, voor verwerking en uitleg.
- De organisatie van de zorg in UMC's kan nog beter, door betere samenwerking.
- Ondersteuning vanuit medische expertise bij het inrichten van het dagelijks leven is wens, zeker bij zeldzame en gecompliceerde ziekten.
- Multidisciplinaire samenwerking kan beter opgepakt worden.
- transitie van kinder- naar volwassenen specialist, zorgt voor uitval.





Uit alle onderzoeken en peilingen die VKS in 25 jaar heeft gehouden, is gebleken dat ouders en patiënten met een stofwisselingsziekte meer geld en aandacht voor wetenschappelijk onderzoek heel erg belangrijk vinden. Vooral omdat ze denken dat met meer geld ook oplossingen voor hun ziekte dichterbij komen. Maar ook omdat de ziekten in het algemeen zo zeldzaam en onbekend zijn, dat ze aannemen dat daar vanuit de overheid en de samenleving niet vanzelf vooruitgang op geboekt wordt. In de afgelopen jaren hebben veel ouders en patiënten dan ook stichtingen opgericht en zijn fondsenwerving gestart voor "hun" ziekte. Het is zeer te begrijpen dat dat gebeurt. Alles is beter dan - zonder behandeling en toekomstperspectief - lijdzaam afwachten. Het sterkt hen in het verwerkingsproces om iets te doen. Vaak is dat - letterlijk - in beweging komen door mee te doen aan sportevenementen en sponsors te werven voor een prestatie. In de vragen die we stelden in deze enquête over onderzoek, komen allerlei aspecten aan bod die vanuit de patiënt met onderzoek te maken hebben.

FONDSEN VOOR ONDERZOEK



322 mensen beantwoordden de vraag naar het belang van fondsenwerving en zoals al verwacht, vindt het merendeel fondsenwerving voor onderzoek heel belangrijk.



Uit de toelichtingen over de vraag naar het belang van fondsenwerving:

"Deze kinderen hebben verschrikkelijk veel domme pech gehad waar ze totaal niks aan konden doen. Het heeft hun leven bekort en ze hebben veel aanpassingen moeten doen, zowel lichamelijk als geestelijk. Het zijn er naar verhouding gelukkig weinig die dit overkomt, maar in een wereld waar zo met geld gesmeten wordt moet er zeker gestreden worden om financiële bijdrages te creëren om dit soort ziektes te verminderen of (hopelijk) uit te bannen."

"Wat ik wel vind is dat politieke partijen en de regering mooi weer spelen met lage belastingen. Dit is goed voor hen bij verkiezingen. Maar wat we niet in de gaten hebben is dat daardoor bekostigings-/subsidiekranen dichtgedraaid worden. Het volk moet dat dan buiten de belasting om met elkaar gaan opbrengen met giften."

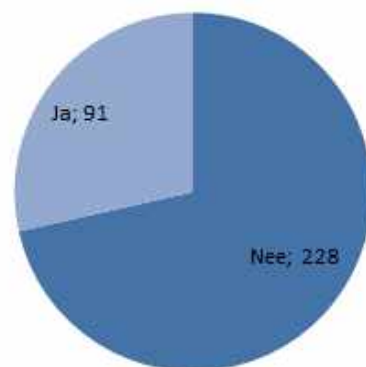
"Ben te moe om me daar druk om te maken. Wel schrik ik van de onbekendheid van onze ziektes en dat bijv. Kika veel geld en mensen heeft die zich ervoor inzetten."

"De huidige situatie waarbij een bedrijf gebaat is bij een zwaar zieke patiënt en overbelaste gezinsleden is bizar. Een situatie waarbij vrienden en familie en het gezin fondsen werven voor onderzoek en na het onderzoek de farmaceut een woekerprijs vraagt, is nog gekker."

"Maar het onderzoek zou zich wat mij betreft meer moeten richten op verbeteren van kwaliteit van leven van bestaande patiënten i.p.v. alleen maar op detectie en voorkoming/behandeling van nieuwe."

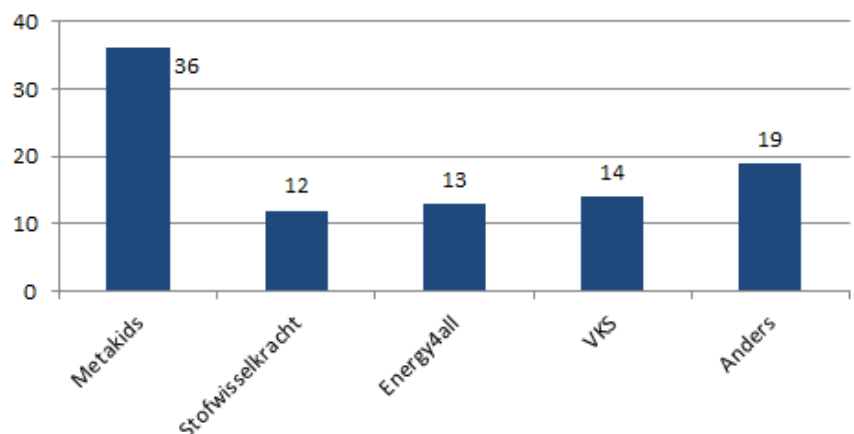
Op de vraag naar betrokkenheid bij fondsenwerving, antwoordde het overgrote deel van de respondenten niet betrokken te zijn. In de opmerkingen van de "Nee"-groep kwam heel vaak naar voren dat de belasting door de ziekte geen ruimte laat om zich ergens voor in te zetten.

Bent u betrokken bij fondsenwerving voor onderzoek



Aan de "Ja"-antwoorders vroegen we bij welke fondsenwerving zij zich betrokken voelden. Hier kwam een grote diversiteit aan antwoorden op. In de groep "Anders" komen de volgende organisaties voor: Axel foundation, Beat batten, Beatrixfonds, Glut1 foundation, Kans voor PKAN, Kinderen en kansen, NSGK, Ride for kids, stichting Nemo, We foundation, ziekte van Pompe.

Bij welke organisatie betrokken?

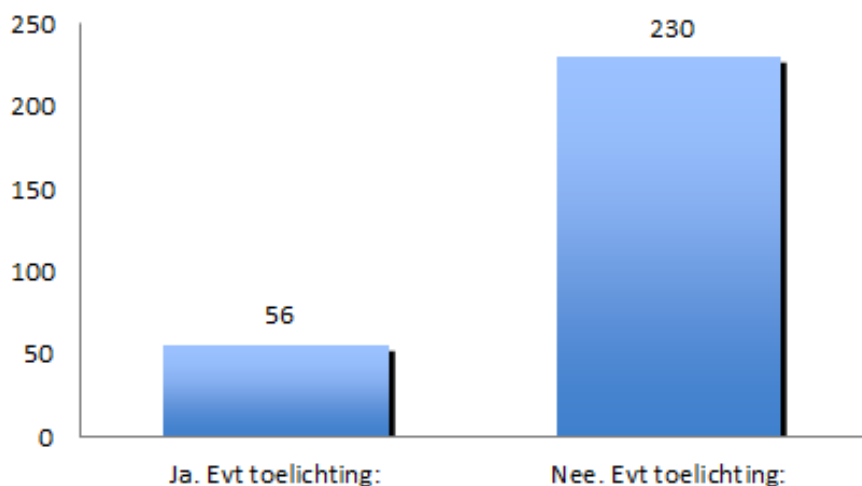




DEELNAME AAN ONDERZOEK

286 mensen beantwoordden de vraag of ze te maken hadden of hebben met een klinische trial, een nieuwe behandeling of een experimentele behandeling. De meesten hebben daar niet mee te maken. Van de 56 die aangaven daar wel mee te maken te hebben, ging het in 12 gevallen om formeel geneesmiddelenonderzoek (fabrikant, onderzoeker, potentieel nieuw middel). Twee maal werd aangegeven dat daarvoor naar Parijs gereisd werd, op regelmatige basis. Veel anderen deden mee aan een proefbehandeling met nieuwe (combinaties van) voedingssupplementen en off-label medicatie. Twee personen geven aan nu in een trial te zitten die is onderbroken door Corona.

Is/was er sprake van deelname aan een klinische trial met een geneesmiddel, een nieuwe behandeling of experimentele behandeling



Verder kwam verrassend vaak bij de "nee" antwoorden de toelichting "was er wel, maar patiënt is te jong/te oud. Of "Wij wachten op meer duidelijkheid t.a.v. de werkzaamheid, we vinden het nu nog te risicovol om mee te doen." Uit de antwoorden op de vervolgvraag aan de mensen die mee hebben gedaan aan klinisch onderzoek of een experimentele behandeling valt de volgende bloemlezing aan ervaringen te maken:

Ervaringen:

"Veel onderzoeken, weinig uitslagen."

"Fijn om er aan mee te kunnen werken!"

"Zeer belastend voor ons kind."

"Ik had niet al te veel hoop, maar vond het heel fijn om zo dicht op het vuur te zitten.

Helaas geen positieve uitkomst, maar ik heb Parijs wel heel goed leren kennen :-)"

"Het onderzoek ging altijd in goed overleg en alles werd heel goed uitgelegd."

"Halverwege hebben we moeten stoppen met het onderzoek omdat onze zoon de voeding niet meer wilde drinken."

"Slecht. Ik ben er gedurende het onderzoek mee gestopt want de bijwerking vocht vasthouden werd te heftig."

"Het expertisecentrum werkt goed samen en is gedreven. De producent van de werkende stof heeft het traject opgeblazen. Het onderzoek is niet afgerond."

"Intensief, met name reizen naar het UMC. Vooral voor de kleinere onderzoeken die eventueel ook in een streekziekenhuis of bij de huisarts hadden kunnen plaatsvinden. Door goede communicatie en digitalisering zou dit mogelijk moeten zijn in de huidige tijd."

"Ik heb er baat bij en ben blij met deze oplossing."

"Prima. Is ook nodig om expertise op te bouwen en toekomstige patiënten te helpen."

"Mijn kind vond dit vaak niet leuk, maar hij begrijpt wel dat het belangrijk is."

"Positief met altijd in het achterhoofd: wie weet komt er ooit een medicijn."

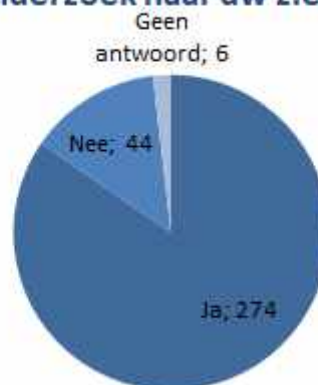




INTERESSE IN ONDERZOEK EN REGISTRATIE

De behoefte aan wetenschappelijk onderzoek naar de eigen ziekte is heel erg groot. Veel mensen die te maken hebben met relatief de meest zeldzaam voorkomende ziektebeelden geven in de toelichting aan dat ze denken dat meer onderzoek naar hun ziekte niet mogelijk is vanwege de kleine aantallen en onvoldoende belangstelling. Veel mensen met wat 'bekendere' ziekten geven aan dat er al veel gebeurt, maar nog steeds vooruitgang te boeken is.

Heeft u behoefte aan meer wetenschappelijk onderzoek naar uw ziekte



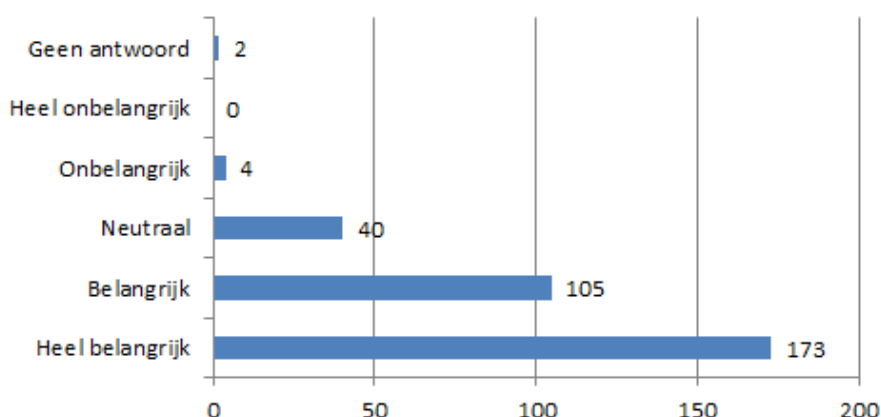
Welk wetenschappelijk onderzoek volgt u?



22% van de respondenten geeft aan dat zij alles willen zien/volgen wat er op het gebied van hun ziekte door de wetenschap wordt geproduceerd. De ontwikkeling van een behandeling voor hun ziekte staat ook hoog op de lijst van zaken die patiënten willen volgen/weten. Wel wordt opgemerkt dat publicaties in de wetenschappelijke literatuur niet altijd toegankelijk zijn geschreven en wordt er meermaals aangegeven dat de praktijkervaring van de patiënt met de ziekte meer aandacht verdient.

Het merendeel van de respondenten vindt het belangrijk dat het onderzoek dat wordt gedaan, is ingebed in een expertisecentrum waar artsen en onderzoekers zich permanent met specifieke aandoeningen bezighouden. Dit valt te verklaren vanuit de wens van ouders en patiënten om de kennis die wordt vergaard ook te bewaren en toe te voegen aan de expertise die er al is. Ook is zo de kans het grootst dat er onderzoek wordt gedaan naar aspecten die voor patiënten in de praktijk ook een grote rol spelen.

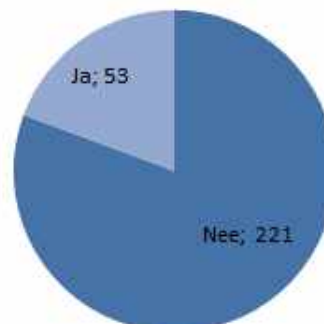
Vindt u het belangrijk dat het onderzoek geconcentreerd is in expertisecentra



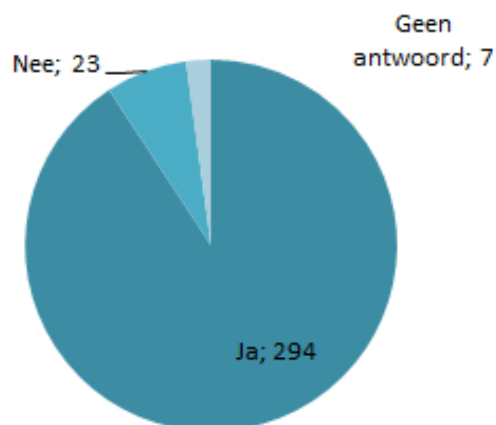


De VS, Duitsland, Italië en Frankrijk worden meermaals genoemd door de 53 personen die 'ja' antwoordden op deze vraag. Voor individuele ziekten kan het uiteraard ook zo zijn dat er een groot kenniscentrum en bekende artsen en onderzoekers in een specifiek land aanwezig zijn. Het merendeel van de antwoorden geeft toch aan dat de kennis en het onderzoek in Nederland even ver is omdat er internationaal samengewerkt wordt en omdat men meent dat de eigen behandelaar en/of het expertisecentrum zich kan meten met de rest van de wereld als het op onderzoek aankomt.

Zijn andere landen verder op het gebied van onderzoek?



Heeft u toestemming gegeven of zou u toestemming willen geven om uw gegevens te registreren en (anoniem) te delen met andere artsen en onderzoekers?



Voor VKS was dit een belangrijke vraag omdat we al jaren een goede en volledige diagnoseregistratie door alle betrokken artsen proberen te bevorderen. Al in 2001 werd hiervoor de DDRMD bedacht (de *Dutch Diagnosis Registration Metabolic Diseases*). De DDRMD is, dankzij de inspanning van met name Dr. Gepke Visser, zeker van toegevoegde waarde, ook voor de uitkomsten van de hielprik. Maar doordat er juridische hobbels zijn en geen gedeeld eigenaarschap, is er nog steeds geen volledige registratie van alle diagnoses. Dat heeft tot gevolg dat we niet precies weten hoeveel mensen in NL welke stofwisselingsziekte hebben. Toch is een overgrote meerderheid van de geënquêteerden bereid om de diagnose te laten registreren. Veelal werd er aangevuld dat dit al gebeurde.



BEHOEFTE AAN KENNIS OVER...

Op deze pagina's doen we een poging om zoveel mogelijke unieke meningen en observaties van respondenten weer te geven om aan te geven welke onderwerpen er ten aanzien van onderzoek bij individuele antwoorders leven. De gekozen citaten staan symbool voor antwoorden die gegeven zijn door meerdere mensen, in andere bewoordingen.



Meningen over het belang van wetenschappelijk onderzoek

"Er is nog zo weinig bekend en er zijn zó veel verschillende vormen van de ziekte."

"Voor onze kinderen hoeft dat niet meer, maar voor de toekomst zou het voorkómen van deze ziekte door testen voor de zwangerschap een goed alternatief kunnen zijn."

"In vergelijking met 30 jaar geleden is er een wereld van verschil dus is het zeer belangrijk om wetenschappelijk onderzoek te blijven doen. Elk onderzoek kan een stap dichterbij een medicijn zijn."

"Wij als ouders willen zo snel mogelijk een behandeling."

"Het zou fijn zijn als mijn ziekte stopgezet zou kunnen worden of zelfs teruggedraaid, dus onderzoek is altijd goed."

"Er is nog weinig duidelijk en ik heb het idee dat de behandeling niet overal op dezelfde manier wordt vormgegeven."

"Op het gebied van onze ziekte wordt heel veel onderzoek verricht."

"Het zou fijn zijn als de expertise niet alleen te vinden is in UMC's maar ook onder algemenere gezondheidsorganisaties, zodat het niet bij elke hobbel tot in detail moet worden uitgelegd."

"Is voor mij al 49 jaar niets aan te doen. Zou heel fijn zijn als dat voor een ander wel zo zou kunnen."

"Toen onze dochter werd geboren en wij met de ziekte werden geconfronteerd was er nog heel weinig bekend. En zeker geen informatie die voor ouders begrijpelijk was. Internet was er natuurlijk nog niet. Schriftelijke informatie was voor de leek niet te begrijpen. Er is al veel positief veranderd."

"Met name belangrijk om te weten hoe de toekomst van mijn kind eruit gaat zien."

"Het zou fijn zijn als ze oplossingen en verbeteringen voor de ziektes kunnen vinden."

"Er zijn symptomen die bij veel patiënten voorkomen en nog niet verklaard zijn. Een behandeling is hier dan ook nog niet voor, waardoor de klachten blijven."

"Ik zou meer willen weten over de ontwikkeling en achtergronden van deze ziekte bij patiënten."



BELANGRIJK OM TE BESTUDEREN VOLGENS PATIËNTEN

Een selectie uit de antwoorden op de open vraag "Wat vindt u zelf belangrijk en waar weet u al van" en "wat vindt u zelf belangrijk om te onderzoeken en weet u niet".

- De organisatorische route naar een medicijn of behandeling.
- Hoe de "wetenschappelijke wereld" is georganiseerd. Wanneer is iets bekend en bewezen en gaat iedereen dan hetzelfde handelen?
- Nieuwe methoden en technieken (zoals gentherapie) hoe werkt het precies?
- Hoe we te weten kunnen komen hoeveel diagnoses er van een ziekte of van alle ziekten zijn.
- Verbetering voedingsadviezen en de invloed van voeding op de ziekte.
- Overlevingsstatistieken en overlijdensstatistieken (nu alleen uit ervaringsverhalen) hoe oud kunnen ze worden en hoe verloopt het naar het einde toe?
- Verbetering toekomstperspectief. Waar mikken we op?
- Meer casusbeschrijvingen in de wetenschappelijke literatuur, zodat we beter weten hoe de ziekte in het echt is.
- Hoe het kan dat één ziekte bij de ene persoon zo anders verloopt dan bij de andere, ook al hebben ze precies dezelfde genetische afwijking?
- Alles wat er moet gebeuren om meer ziekten in de hielprik te krijgen.
- De impact op het dagelijks leven.
- Hoe veel mensen in Nederland een diagnose hebben.
- Longitudinale follow-up
- Beter biomarkers en methodes om de ziekte thuis te kunnen volgen.
- De psychosociale effecten op langere termijn.
- Alle kennishiaten in kaart brengen.
- Hoe je goed en duidelijk aan leken kunt uitleggen wat er bij de ziekte gebeurt.
- Verandering regelgeving rondom weesgeneesmiddelen en meer magistrale bereiding.
- Hoe epilepsie bij stofwisselingsziekten beter te behandelen wordt. Het ontbreekt aan gespecialiseerde neurologen.
- Weet al veel, maar belangrijk is zorgorganisatie en producten en hulpmiddelen om de zorg te ondersteunen, comfortzorg.

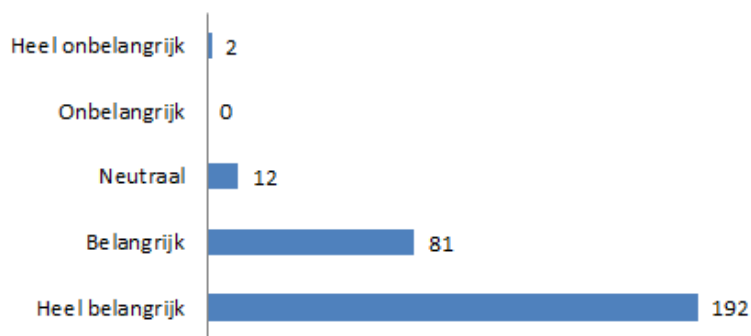




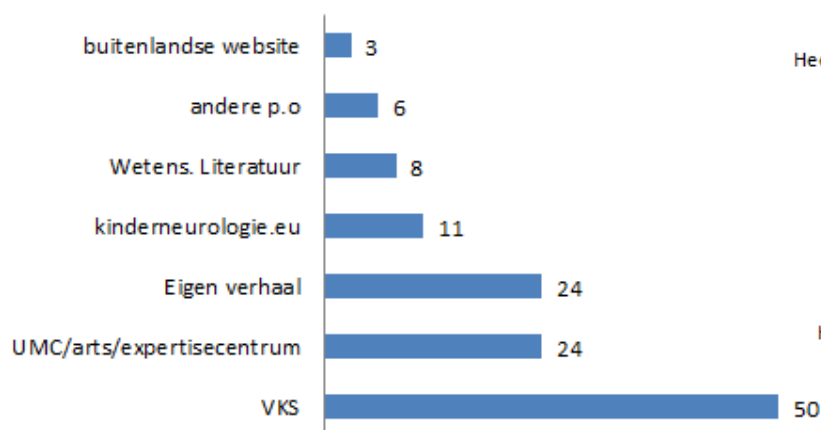
ZORG EN INFORMATIE VERBETEREN

Een ander onderwerp waarvan we uit vorige enquêtes weten dat er veel behoefte aan is, is leesbare ziekteinformatie, zorgpaden met ziekte- en behandelbeschrijving, begrijpelijke uitleg en gedeelde ervaringskennis in de vorm van verhalen. VKS heeft daar vanaf het begin van het bestaan veel in geïnvesteerd. Al jaren werken we samen met artsen aan toegankelijke teksten, te vinden via onze website stofwisselingsziekten.nl

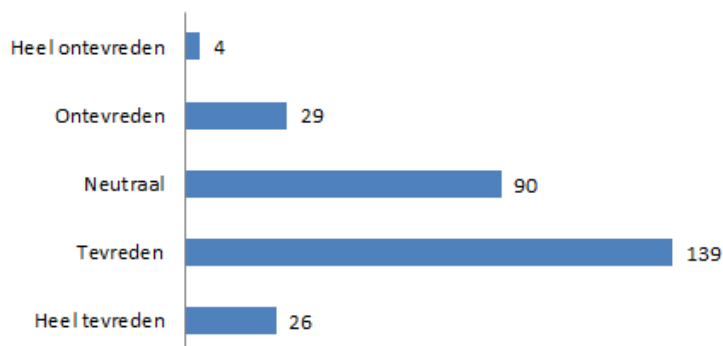
Hoe belangrijk vindt u het dat er makkelijk leesbare informatie over uw ziekte beschikbaar is?



Bronnen van informatie

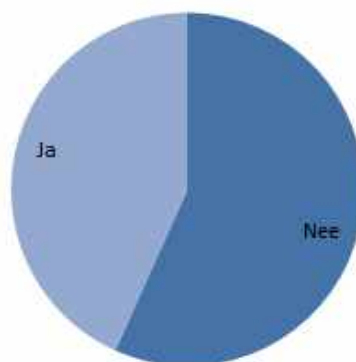


Hoe tevreden over de Nederlandstalige ziekteinfo op het web?



Het merendeel (60%) mist geen informatie. Met name psychosociale ondersteuning, informatie over ontwikkelingen in de wetenschap, huis-, tuin- en keukenuitleg voor leken, en informatie over de genetica worden gemist. Ook meer ervaringsverhalen worden gewenst. Uit de toelichtingen blijkt dat patiënten bij website-informatie niet altijd naar de precieze afzender of bron van de informatie kijken. Veelal werd er in algemene zin verwezen naar het internet en niet naar een precieze vindplaats van informatie. Uit de toelichtingen blijkt ook dat een behoorlijk aantal patiënten nog steeds niet genoeg informatie over hun aandoening kan vinden.

Mist u informatie over uw ziekte?

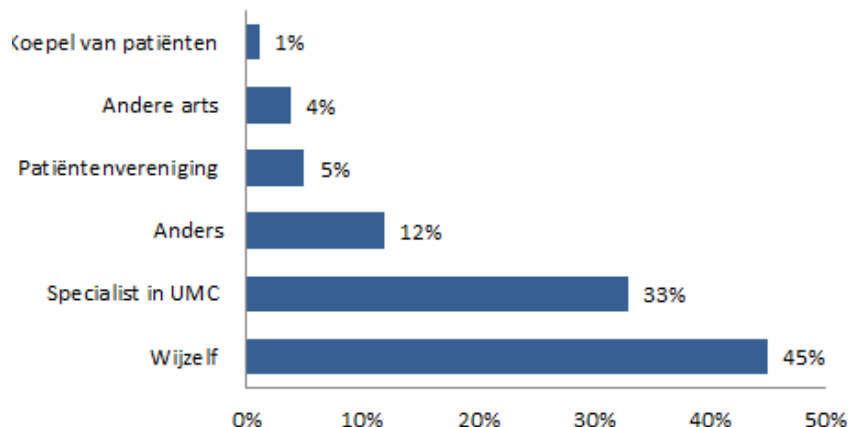




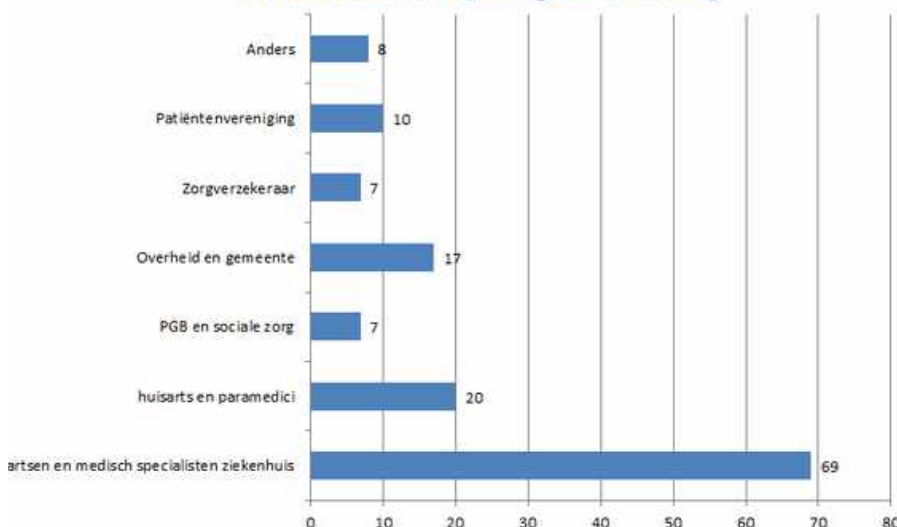
BELANGEN VAN PATIËNTEN EN OUDERS

We vroegen na wie er volgens de invullers opkomt voor hun belangen. De overgrote meerderheid van de respondenten vindt dat zij dit zelf kunnen en moeten doen. Daarna en daarnaast kijken ze naar de behandelaren. Bij 'Anders' werden zorginstelling en revalidatiecentrum genoemd. Helaas wordt de patiëntenvereniging maar in een minderheid van de gevallen genoemd. Dit terwijl alle patiëntenorganisaties belangenbehartiging, naast informatie en lotgenotencontact, wel als hun core business zien.

Wie komt op voor uw belangen?



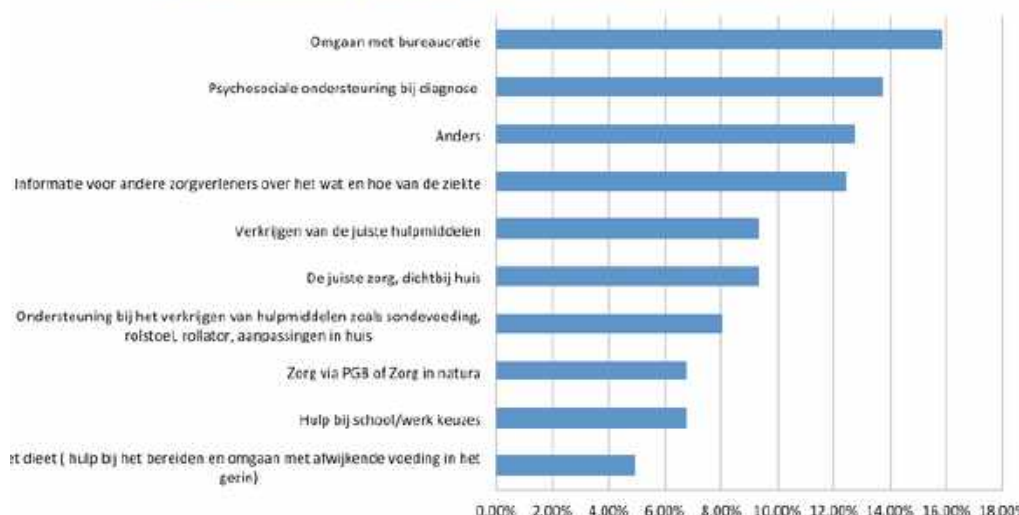
Van wie verwacht u inspanning voor verbetering



Inspanningen op het gebied van de verbetering van de zorg die specifiek geleverd wordt bij stofwisselingsziekten worden ook grotendeels van zorgverleners gevraagd. De overheid heeft in de uitkomsten een grotere rol dan de zorgverzekeraar en de patiëntenorganisatie. Niettemin blijft VKS zich inzetten om in samenwerking met zorgverleners te streven naar zorgverbetering.

149 invullers geven gebieden aan waar inspanningen nodig zijn om de effecten op het dagelijks leven beter onder controle te krijgen. Precies evenveel invullers ervaren niet echt tekorten waar extra inzet voor moet komen.

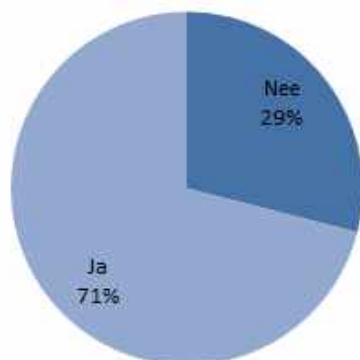
Voor welke effecten die de ziekte heeft op het dagelijks leven is nu onvoldoende aandacht?



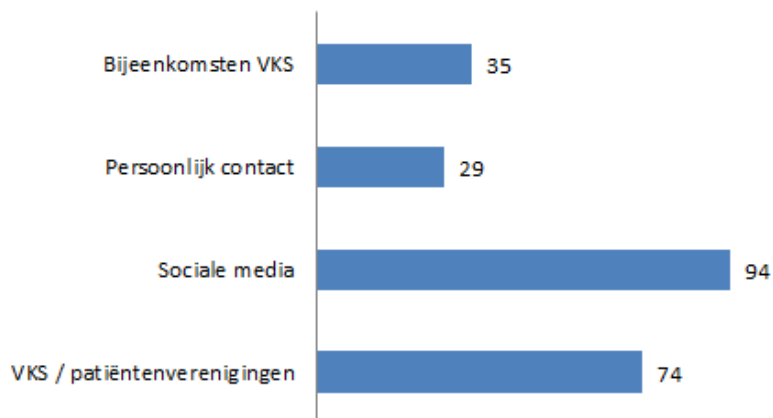


CONTACT EN UITWISSELING ERVARING

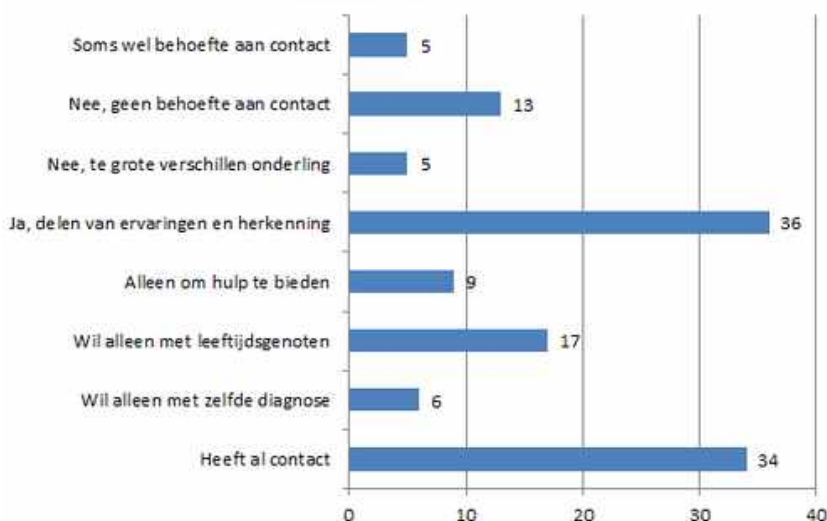
Heeft u contact met lotgenoten?



Zo ja, via?



behoefte contact toegelicht



De behoefte aan contact met anderen en het uitwisselen van ervaringen is minder groot dan de betrokkenheid bij onderzoek. Van de 286 respondenten op deze vraag heeft meer dan twee derde behoefte aan contact en het uitwisselen van ervaringen. Sociale media spelen daar, vergeleken met 2009, een steeds grotere rol in. Het blijkt dat die contacten ook steeds internationaler worden. Via sociale media is er ook voor de zeer zeldzaam voorkomende ziekte typen soms een lotgenoot te vinden.

Soms ontstaat de behoefte aan contact pas later in het ziekteproces, soms is er juist in de beginfase behoefte aan ervaringen van anderen

VKS probeert de ervaringen van ouders en patiënten breder in te zetten. Voor praktische zorgverbetering, verbetering van de communicatie met zorgverleners, en het meer patiëntgericht maken van voorlichtingsmaterialen en -toepassingen die door expertisecentra en in het kader van onderzoek ontwikkeld worden. Op de volgende bladzijde verwerken we de antwoorden op de vraag naar de beste en slechtste ervaringen, gebeurtenissen, interacties en contacten. Respectievelijk 268 en 266 mensen vulden gebeurtenissen in. Bij de positieve ervaringen overheersten de thema's betrokkenheid, persoonlijk contact, goede communicatie/bemiddeling, aandacht en praktische tips en adviezen. Bij de teleurstellende ervaringen ging het vaak om de thema's niet serieus genomen worden, miscommunicatie, onkunde, slechte organisatie/uitvoering en bureaucratische belemmeringen. Op de volgende pagina staan de uitgelichte reacties. De hele lijst biedt zeer veel aanknopingspunten om praktijkperikelen, in goede en in slechte zin, duidelijk te maken. Met grote dank voor het invullen door de respondenten.

GOEDE EN SLECHTE ERVARINGEN INTERACTIE

Betrokkenheid:

"Arts is duidelijk, vriendelijk, op kind gericht, eerlijk, met humor. Ik voelde ons heel serieus genomen."

"Lieve arts die moeite voor ons doet en de tijd voor ons neemt."

"Gevoel dat we altijd mogen bellen of mailen."

"Dat ik na mijn ziekenhuisopname, waaruit de diagnose kwam, nog gebeld ben hoe het met mij gaat en of ik nog vragen heb."

"Eerste gesprekken na de diagnose. Goede uitleg, valideren van emoties en ruimte om vragen te stellen."

Communicatie/bemiddeling

"Onze metabole arts kwam van huis toen onze zoon "ontspoord" was en ging de boel coördineren op de afdeling."

"Wij hebben een tijd terug overleg gehad met onze kinderarts en specialisten van de eetkliniek. Het gaf een fijn gevoel dat zoveel mensen met zoveel zorg over onze situatie wilden meedenken."

"Aanbevelingsbrieven van de dokter naar de verzekering voor de vergoeding van medicatie."

Persoonlijk contact:

"Onze arts is altijd betrokken. Zelf op mobiel bereikbaar. In het weekend toen ze vrij was tijdens een opname van mijn dochter kwam ze even langs onder de noemer: "was toevallig in de buurt...! " Zo leuk!"

"Dat ik werd uitgenodigd voor de promotie van een arts-onderzoeker."

"De kinderarts vond dat de begeleiding voor kind en ons vanuit UMC onvoldoende was. Hij kwam aan huis! Dwong de huisarts om erbij te zijn. Hij noemde dat een ondersteunende kring rond ons, met name ook voor de laatste levensfase."

Miscommunicatie

"Weinig informatie over uitslagen die achteraf belangrijk waren."

"Teambespreking waar de (nieuwe) revalidatiearts tegen ons ouders zegt: kunnen jullie even een korte beschrijving geven van de ziekte? Ik heb zijn dossier niet gelezen....."

"Coördinatie- en communicatieproblemen met het expertisecentrum. Tegenstrijdige adviezen en acties op eigen initiatief."

"Vervanger had onvoldoende kennis. Hoofddarts beschermde zijn collega. Zou ons steunen maar nooit meer iets gehoord. Daarom is metabole controle gestopt."

Onkunde/organisatie

"Ik ben lange tijd in een ander ziekenhuis niet geïnformeerd over een behandeling die er al bijna een decennium was. Pas nadat ik hevige klachten kreeg, werd ik verwezen naar de expert in een UMC". "Streekziekenhuis dat weigert UMC om advies te vragen en zelf aanmoddert."

"Ooit hadden we een arts metabole ziekten die altijd te veel haast had tijdens de consulten. Zelfs al hadden we een briefje bij ons met vragen."

"Een anesthesist die mij niet serieus nam toen ik aangaf dat kind echt niet langer dan 4 uur zonder vocht kan en dat hij dus echt op tijd geholpen moest worden of anders aan een infuus. Hij luisterde niet eens en gaf alleen maar aan 'dat het wel mee zou vallen'. Toen ik aangaf dat de behandelend kinderarts één deur verderop zat en ik het erg fijn zou vinden als hij dat dan even met de kinderarts wilde opnemen, weigerde hij gewoon."

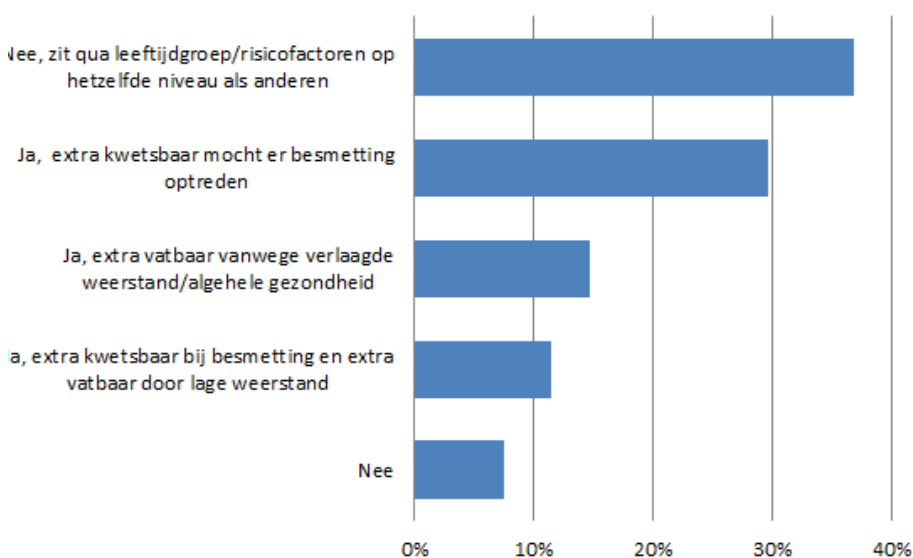
"Er is lang doorgerommeld met voedingprobeersels."

"Artsen zijn net mensen, het is ze vergeven."

COVID 19 EN STOFWISSELINGSZIEKTEN

Op het moment dat de basis voor de enquête gereed was, werd de omvang van de Coronapandemie duidelijk. De uitbraak van Covid-19 heeft behoorlijk veel effect op patiënten met stofwisselingsziekten. Met name volwassenen kunnen door hun onderliggende ziekte extra risico lopen op ernstige effecten als ze met Covid-19 besmet raken. Het wordt ook aangenomen dat kinderen die ernstige beperkingen hebben tot de risicogroepen behoren wanneer ze Covid-19 zouden krijgen. In april organiseerde VKS twee webinars om de vragen van families en patiënten op te vangen. Deze vragen werden aan de enquête toegevoegd.

Beschouwt u de patiënt als extra kwetsbaar/vatbaar voor het Coronavirus?



Wat heeft u naast de maatregelen van RIVM, die voor iedereen gelden ondernomen om de risico's voor de patiënt te beperken?



De detailantwoorden uit dit deel van de enquête kosten nog iets meer tijd om te verwerken. Bovendien willen we een aantal vragen over de impact van Covid-19 nogmaals stellen nu de pandemie langere tijd onderweg is en de gevolgen voor onze achterban wellicht nog anders of groter worden.

Uit de initiële antwoorden valt af te leiden dat de helft van de respondenten zichzelf als patiënt of het kind met de stofwisselingsziekte extra kwetsbaar en/of vatbaar acht.

In het afgelopen halfjaar is duidelijk geworden dat de pandemie grote gevolgen heeft. Niet alleen (en misschien niet eens zozeer) voor de zorg die aan patiënten wordt gegeven in UMC's, maar vooral voor de draagkracht en draaglast van patiënten en families. We hebben heel veel verhalen gehoord over gesloten zorginstellingen, ouders die hun kind meer dan negen weken niet kunnen zien en aanraken, kinderen die overlijden in Corona-tijd en de impact die dat heeft op het afscheid nemen en de nabijheid die nabestaanden ontberen, uitgestelde ingrepen, uitgestelde trials en nog veel meer. Het volledige rapport hierover volgt later.



CONCLUSIES UIT DE ENQUÊTE

We zijn de invullers erg dankbaar voor de moeite die zij gedaan hebben om de enquête in te vullen. De uitkomsten leveren ons veel voeding op om zaken (opnieuw) te agenderen en er verbeterplannen voor te maken. We doen dat samen met behandelaren en onderzoekers uit UMC's met kennis van stofwisselingsziekten (metabole ziekten), United for Metabolic Diseases (UMD), fondsen zoals Metakids en Stofwisselkracht en natuurlijk iedereen die zich betrokken voelt bij patiënten met een stofwisselingsziekte.

VKS als organisatie kan veel niet alleen, maar wel samen met anderen. We willen werk maken van de volgende zaken:

- Meer ziekten in de hielprik voor meer vroege diagnostiek en behandeling
- Meedoen aan projecten die de diagnose voor specifieke ziekten(groepen) kan versnellen.
- De vorming van expertisecentra voor stofwisselingsziekten bevorderen en ervoor zorgen dat de zorg in die centra samenhangt in een logische keten, die de patiënt ondersteunt.
- Meer informatie uit de wetenschap toegankelijk maken voor patiënten
- Per ziekte een webpagina inrichten met een overzicht van ziekte-informatie, wetenschaps-informatie, zorgverleners met specifieke kennis, etc.
- Blijven streven naar een - patiëntinclusieve - registratie van alle diagnoses die in Nederland gesteld worden.
- Informatieproducten maken, met eenvoudig (of geen) taalgebruik, die inzichtelijk maken wat een stofwisselingsziekte doet en wat er gebeurt in het lichaam.
- De ervaringskennis van patiënten inzetten om de dokters van vandaag en morgen te leren over het patiëntenperspectief.



2021
GOAL
PLAN
ACTION



DANK AAN ALLE INVULLERS!

VOLGENDE VRAAG....

DELEN MAG!

Contact via info@stofwisselingsziekten.nl