

Zorg voor zeldzame ziekten, zorg voor FA



Ongeveer een miljoen Nederlanders hebben een zeldzame ziekte. Het aantal patiënten per zeldzame ziekte is laag, maar alle zeldzame ziekten samen vormen een grote gezondheidsbelasting. Er is meestal weinig over deze ziekten bekend, waardoor het lang duurt voordat de juiste diagnose wordt gesteld. En omdat behandelrichtlijnen nauwelijks beschikbaar zijn, krijgen patiënten niet de optimale behandeling. Fanconi anemie (FA) is bij uitstek een voorbeeld van een zeer zeldzame ziekte.

In 2013 verscheen in Nederland het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten. In dit plan wordt beschreven welke problemen er bestaan in de zorg voor zeldzame ziekten. Daarnaast worden adviezen gegeven over hoe de zorg voor zeldzame ziekten verbeterd kan worden. De problemen die beschreven staan in het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten zijn heel herkenbaar voor kinderen en volwassenen met FA. Zo zijn veel zorgverleners nauwelijks bekend met FA. Ook is er geen officieel expertisecentrum voor FA. En veel FA-patiënten ontvangen zorg die niet optimaal is. Daarnaast is er een gebrek aan informatie voor patiënten en zorgverleners.

ONDERZOEK

Vanuit de FA-patiënten en hun families kwamen in 2010 signalen dat FA-patiënten mogelijk geen optimale zorg ontvangen, ondanks de aanwezigheid van de Nederlandse behandelrichtlijn. Reden voor de FA-werkgroep om, in samenwerking met betrokken zorgverleners, nader onderzoek te doen. In de periode oktober 2010 - september 2011 werd een enquête afgenomen onder Nederlandse FA-patiënten. In deze enquête werd gevraagd naar de zorg die zij ontvangen en hoe deze zorg verbeterd zou kunnen worden. De resultaten van de enquête, waaraan we in *Attent* al vaker aandacht hebben besteed, laten zien dat een groot deel van de

patiënten, ondanks de beschikbare FA-behandelrichtlijn, geen optimale zorg ontvangt. Ook is 40 procent van de patiënten niet op de hoogte van deze richtlijn en verloopt de overgang van de kinder- naar de volwassenen-poli heel moeizaam.

Ten slotte kwamen de ondervraagde FA-patiënten zelf met aanbevelingen. Zij vinden dat de verbetering van zorg het best bereikt kan worden door de samenstelling van multidisciplinaire FA-teams in een à twee expertisecentra, zowel voor kinderen als volwassenen.

NAAR BETERE ZORG VOOR FA

Belangrijke stappen om de zorg voor zeldzame ziekten te verbeteren, zijn volgens het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten:

Vorming van multidisciplinaire teams van zorgverleners in een expertisecentrum:

Hier ligt nog een grote uitdaging voor FA. De meeste FA-patiënten worden nu behandeld in academische ziekenhuizen en kindziekenhuizen. Stamceltransplantaties bij FA-patiënten vinden plaats in twee academische kindziekenhuizen. Idealiter zou deze zorg in één FA-expertisecentrum geboden moeten worden, zowel voor kinderen als voor het groeiende aantal volwassen patiënten met FA.

Stimulering van de patiënt met een zeldzame ziekte om zelf de leiding te nemen en zorgverleners te informeren over de ziekte:

Op dit gebied is al grote vooruitgang geboekt. Om de kennis en betrokkenheid van FA-patiënten en hun familie te verbeteren, verscheen in 2014 de nieuwe website www.fanconianemie.nl.

Streven naar goede samenwerking tussen patiënten(organisaties), zorgverleners en wetenschappers:

Ook op het gebied van samenwerking is de laatste jaren veel bereikt. De FA-werkgroep werkt nauw samen met FA-experts om de diagnose en behandeling van FA te verbeteren, wetenschappelijk onderzoek naar FA te optimaliseren en patiënten en hun families beter te informeren.

De FA-werkgroep blijft zich, samen met de FA-experts, inzetten voor een optimale zorg voor FA-patiënten.

*Stephanie Smetsers
Hanneke Takkenberg*

Save the date

Op zaterdag 18 april is er weer een Fanconi anemie informatie- en ontmoetingsdag. Locatie: het Afrika Museum in Berg en Dal. Voor informatie en aanmelden: www.fanconianemie.nl