



Scherper zicht op diagnostische vertraging

Onderzoeksrapport

Scherper zicht op diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen

Onderzoeksrapport

Dr. M.A. Alma¹

Drs. N.P. Verheij¹

Dr. S.F. van der Mei¹

Drs. K. Dolsma²

Dr. F. van der Lucht³

Dr. G.J. Dijkstra¹

¹ Toegepast GezondheidsOnderzoek, Gezondheidswetenschappen,
Universitair Medisch Centrum Groningen / Rijksuniversiteit Groningen

² Erfocentrum

³ Centrum Kennisintegratie Volksgezondheid en Zorg, Gezondheid en Maatschappij,
Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu

Colofon

- Titel:** Scherper zicht op diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen
- ISBN:** 978-94-034-0961-0 (gedrukt)
978-94-034-0960-3 (E-pub)
- Auteurs:** Dr. M.A. Alma, drs. N.P. Verheij, dr. S.F. van der Mei, drs. K. Dolsma, dr. F. van der Lucht, dr. G.J. Dijkstra
- Uitvoering:** Toegepast GezondheidsOnderzoek (TGO),
Universitair Medisch Centrum Groningen
- Opdrachtgever:** Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
Erfocentrum
- Datum:** Augustus 2018
- Contact:** m.a.alma@umcg.nl

© TGO/UMCG

Voorwoord

In 2015 ging het project Vroegsignalering onder penvoerderschap van het Erfocentrum van start. Het doel van dit project was om bij partijen die een rol spelen in de zorg voor het (jonge) kind de kennis en awareness op het gebied van (het diagnosticeren van) zeldzame aandoeningen te vergroten. De activiteiten die binnen dit project zijn ondernomen hebben tot doel gehad bij te dragen aan een eerdere diagnosestelling van een zeldzame ziekte. Binnen dit project zijn onder andere voorlichtingsmaterialen voor ouders en e-learning modules voor eerste- en tweedelijns zorgprofessionals ontwikkeld. Een ander doel van het project was bij te dragen aan de ontwikkeling van kennis over diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen in Nederland. Daartoe is een onderzoek uitgevoerd door de afdeling Toegepast Gezondheidsonderzoek van het UMCG en het RIVM. Doel van dit onderzoek was inzicht krijgen in de omvang, oorzaken en gevolgen van diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen. Om dit doel te bereiken is een online vragenlijst uitgezet onder de leden van verschillende patiëntenorganisaties en zijn diepte-interviews afgenomen bij ouders van kinderen met een zeldzame aandoening. Dit rapport vormt het verslag van dit onderzoek naar diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen dat uitgevoerd is binnen het project Vroegsignalering.

We zijn veel mensen erkentelijk voor hun bijdrage aan dit project. Ten eerste willen we alle deelnemers bedanken voor het invullen van de vragenlijst. In het bijzonder willen we de deelnemers bedanken voor hun deelname en hun openheid tijdens de diepte-interviews. Onze dank gaat daarnaast uit naar de patiëntenorganisaties die ons hebben geholpen met het werven van deelnemers. Dit waren: Bijniervereniging NVACP, Contactgroep Marfan Nederland, Fragiele X Vereniging, Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en/of Aangezichts-aandoeningen (LAPOSA), Neurofibromatose Vereniging (NFVN), Spierziekten Nederland, Stichting Tubereuze Sclerose Nederland (STSN), Vereniging Ehlers-Danlos, Vereniging Osteogenesis Imperfecta (VOI) en Volwassenen Kinderen Stofwisselingsziekten (VKS). Daarnaast willen we Marianne Nijhuis, Ildiko Vajda, Lisa van Bodegom en Cor Oosterwijk van de VSOP bedanken voor hun inzet en betrokkenheid bij de uitvoering van het project. Johan Beun (Bijniernet) en Peter Achterberg (RIVM) willen we danken voor het meelezen van dit rapport. Het initiatief voor dit project kwam van Rutger Nugteren (voormalig medewerker RIVM). Wij willen hem danken voor dit initiatief en zijn inzet bij het opzetten van het onderzoek. Tot slot willen we het Innovatiefonds Zorgverzekeraars bedanken voor de financiering waardoor het mogelijk was dit project uit te voeren.

Groningen/Amersfoort/Bilthoven,
Juli 2018

Manna Alma, UMCG Toegepast GezondheidsOnderzoek (TGO)
Nienke Verheij-Jansen, UMCG TGO
Sijrike van der Mei, UMCG TGO
Klaas Dolsma, Erfocentrum
Fons van der Lucht, RIVM
Geke Dijkstra, UMCG TGO

Samenvatting

Inleiding en doel

Zeldzame aandoeningen zijn ziekten die bij minder dan vijf op de 10.000 personen voorkomen. Tussen het moment waarop de eerste ziekteverschijnselen zich voordoen en het moment dat de ziekte wordt vastgesteld kan soms veel tijd verlopen. Die tijd wordt 'diagnostische vertraging' genoemd. Deze vertraging ontstaat aan de ene kant omdat personen met ziekteverschijnselen, of - als het om een kind gaat - hun ouders, wachten om naar een arts te gaan. Aan de andere kant moeten artsen soms lang naar de oorzaak van de ziekte zoeken.

Over de oorzaken van de diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen is weinig bekend. Er is nog nauwelijks onderzoek naar gedaan. Ook is weinig bekend over de gemiddelde duur en de gevolgen van de diagnostische vertraging. Kennis hierover biedt wellicht aanknopingspunten om deze vertraging in de toekomst te verkorten. Voor het starten van een effectieve behandeling is het namelijk erg belangrijk dat de diagnose zo snel mogelijk wordt gesteld.

In dit onderzoek, dat onderdeel is van het project *Vroegsignalering*, willen we te weten komen hoe lang de diagnostische vertraging bij zeldzame ziekten is, wat de oorzaken ervan zijn en welke gevolgen deze vertraging heeft. Daarnaast willen we in kaart brengen wat de persoonlijke ervaringen zijn van ouders van kinderen met een zeldzame aandoening. Daarbij gaat het vooral om hun ervaringen gedurende de tijd die is verlopen na de eerste klachten van hun kind en het moment dat de ziekte (uiteindelijk) is vastgesteld.

Methode

Om de onderzoeksvragen te beantwoorden zijn twee studies uitgevoerd. Er is een vragenlijst ontwikkeld, die volwassenen met een zeldzame aandoening en ouders van kinderen met een zeldzame aandoening online (via het internet) konden invullen. De vragenlijst ging over de eerste klachten, welke en hoeveel verschillende artsen men had gezien tussen het moment van de eerste klachten en het moment waarop de ziekte werd vastgesteld en wie uiteindelijk degene was die de ziekte vaststelde. Ook werden vragen gesteld over de gevolgen van de diagnostische vertraging. In totaal hebben 1172 personen deze vragenlijst ingevuld.

Naast deze vragenlijst zijn er ook 14 interviews afgenomen bij ouders van een kind met een gediagnosticeerde zeldzame aandoening. Deze interviews boden inzicht in hun persoonlijke ervaringen tijdens het hele traject van eerste klachten tot het vaststellen van de ziekte. Tijdens dit interview werd ingegaan op de zorgen, onzekerheid en problemen die de ouders hadden als gevolg van de diagnostische vertraging.

Resultaten

De resultaten van de vragenlijst die op het internet werd aangeboden laten zien dat de duur van het diagnosetraject erg kan verschillen. Bij ruim een kwart van de personen die de vragenlijst hadden ingevuld was de diagnose binnen een jaar gesteld. Echter, bij een op de vijf personen duurde het meer dan 20 jaar voordat de ziekte kon worden vastgesteld.

Uit het onderzoek blijkt dat het stellen van een diagnose bij sommige ziektebeelden langer duurt dan bij andere. De snelheid waarmee een diagnose wordt gesteld is ook afhankelijk van het geslacht van de patiënt: bij vrouwen duurt het diagnosetraject langer dan bij mannen. Het opleidingsniveau van mensen heeft geen invloed op de duur van het diagnosetraject.

Bij iets minder dan de helft van de patiënten is eerst een verkeerde diagnose gesteld, waardoor soms onnodige behandelingen plaatsvonden of zelfs een operatie. Ook zijn niet alle personen die de vragenlijst hebben ingevuld tevreden over de manier waarop de diagnose is meegedeeld, onder andere omdat er te weinig informatie is gegeven.

Uit de interviews blijkt dat ouders het diagnosetraject als een periode van onwetendheid en onzekerheid ervaren. Veel van hen voelen zich tijdens deze periode niet serieus genomen. Dit leidt tot frustratie, verdriet, boosheid en gevoelens van onmacht. Een juist gestelde diagnose geeft ouders daarentegen duidelijkheid. Ze weten daardoor beter hoe ze zich op de toekomst moeten voorbereiden en het biedt hen houvast bij de omgang met hun kind. Voor het kind zelf betekent een duidelijke diagnose dat men (eindelijk) met de juiste behandeling kan starten, waardoor het kind vaak minder pijn heeft en zich kan ontwikkelen. Het kan ook betekenen dat zich minder vaak probleemgedrag voordoet.

In de interviews worden veel factoren genoemd die van invloed zijn op de duur van het diagnosetraject. Soms liggen deze bij de ouders zelf. Voorbeelden hiervan zijn de mate waarin de ouders zich goed en doortastend kunnen uitdrukken en het feit dat ze zich soms lang hebben 'blindgestaard' op een andere, verkeerde diagnose. Maar ook de zorgverleners kunnen ervoor zorgen dat het diagnosetraject soms lang duurt. Dat gebeurt bijvoorbeeld als ze niet oplettend genoeg zijn, weinig afweten van zeldzame aandoeningen, niet zorgvuldig zijn, de ouders niet serieus nemen of niet met andere hulpverleners samenwerken. Het kan soms voor een deel ook aan eigenschappen van het kind zelf liggen, zoals aan diens positie binnen het gezin.

Aanbevelingen

Er zijn meerdere mogelijkheden om ervoor te zorgen dat diagnoses bij zeldzame ziekten sneller worden gesteld. Zo kunnen gegevens over ziekteverschijnselen, bezoeken aan zorgverleners en uitgevoerde medische onderzoeken en behandelingen in een centrale database worden opgeslagen. Ook kunnen ouders een digitaal dossier met belangrijke gegevens over hun kind bijhouden. Binnen het project Vroegsignalering is onlangs zo'n dossier ontwikkeld, de zogenaamde Diagnosewijzer. Met dit dossier kunnen ouders een actieve bijdrage leveren aan de zoektocht naar de oorzaak van ziekteverschijnselen.

Omdat er bij zorgverleners een gebrek aan kennis over zeldzame ziekten bestaat dient hieraan in hun opleiding voldoende aandacht te worden besteed. Dat kan ervoor zorgen dat zij ziekteverschijnselen eerder herkennen en sneller een juiste diagnose stellen. Maar ook moet worden gekeken of erfelijkheid bij patiënten met zeldzame ziekten een rol speelt en hoe dat het beste kan worden vastgesteld. Want het is inmiddels bekend dat dit in 80% van de zeldzame ziekten het geval is.

Hoe ouders het diagnosetraject ervaren wordt vooral bepaald door de mate waarin zorgverleners ouders serieus nemen. Het serieus nemen van ouders die een niet-pluis gevoel hebben en het delen van hun zorgen is daarom van groot belang. Omdat niet alleen uit dit onderzoek, maar ook uit de literatuur blijkt dat het stellen van een diagnose van een zeldzame ziekten bij vrouwen langer duurt dan bij mannen is bewustzijn hiervan bij zorgverleners essentieel.

Een andere aanbeveling voor zorgverleners is om meer samen te werken, kennis te delen en door te verwijzen wanneer men het zelf niet weet. Zo kan kennis over en ervaring met een bepaalde zeldzame ziekte worden gebundeld in kenniscentra voor zeldzame aandoeningen. Een kenniskaart met een overzicht van welke kennis waar aanwezig is kan eraan bijdragen dat patiënten voor onderzoek of behandeling in een centrum terecht komen met voldoende kennis over hun ziekte.

Conclusie

Dit is de eerste studie in Nederland die in kaart brengt hoe groot de diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen is en welke gevolgen dat heeft. Voor veel mensen met een zeldzame aandoeningen blijkt de duur tussen de eerste klachten en het vaststellen van de ziekte lang te zijn geweest. Voordat de juiste diagnose is gesteld hebben ze vaak veel verschillende zorgverleners bezocht, verschillende (onnodige) onderzoeken ondergaan en regelmatig gingen ze desondanks met de verkeerde diagnose naar huis. Voor ouders betekent het diagnosetraject een periode van onzekerheid, frustratie en machteloosheid. Ze hebben daarbij het gevoel dat ze niet serieus worden genomen. Voor een kind betekent het stellen van de juiste diagnose dat ook met de juiste behandeling kan worden gestart. Voor ouders van deze kinderen betekent het dat deze juiste diagnose hen houvast biedt bij de omgang met hun kind en duidelijkheid over de toekomst die men kan verwachten. Veel factoren blijken van invloed te zijn op de duur van de periode tussen de eerste klachten en het stellen van de juiste diagnose. Niet al die factoren, maar wel een deel daarvan kan worden beïnvloed. Een goed voorbeeld daarvan is het vergroten van de kennis en daarmee het bewustzijn van zeldzame aandoeningen bij zorgverleners.

Inhoudsopgave

Hoofdstuk 1: Inleiding	9
1.1 Achtergrond.....	9
1.2 Doel onderzoek	10
1.3 Leeswijzer	11
Hoofdstuk 2: Methoden	12
2.1 Kwantitatieve onderzoek	12
2.1.1 Design en onderzoekspopulatie	12
2.1.2 Dataverzameling: online vragenlijst	13
2.1.3 Analyse	14
2.2 Kwalitatieve onderzoek	14
2.2.1 Onderzoekspopulatie	14
2.2.2 Dataverzameling: diepte-interviews	15
2.2.3 Analyse	15
Hoofdstuk 3: Resultaten kwantitatieve studie	16
3.1 Onderzoekspopulatie	16
3.2 Diagnostisch proces.....	18
3.3 Het stellen van de diagnose	21
3.4 Duur diagnostisch traject	24
3.5 Gevolgen diagnostische vertraging	26
Hoofdstuk 4 Resultaten kwalitatieve onderzoek	29
4.1 Onderzoekspopulatie	29
4.2 Het diagnosetraject	30
4.2.1 Eerste signalen en niet-pluis gevoelens	30
4.2.2 Symptomen	30
4.2.3 Onderzoeken	32
4.2.4 Rol huisarts	33
4.2.5 Rol jeugdarts / consultatiebureau	34
4.2.6 Rol kinderarts en andere specialisten in ziekenhuizen	35
4.2.7 Rol andere zorgverleners en school	37
4.2.8 Rol ouders.....	37
4.2.9 Alternatieve diagnoses en behandelingen	38
4.2.10 Trigger voor het krijgen van de juiste diagnose	39
4.2.11 Het moment van het horen van de diagnose.....	39
4.2.12 Reactie op het horen van de diagnose.....	41
4.3 Beleving diagnostische proces door ouders.....	43

4.3.1 Niet serieus genomen worden	43
4.3.2 Onzekerheid en onwetendheid	44
4.3.3 Angst, hoop en zorgen.....	44
4.3.4 Andere emoties	45
4.3.5 Omgeving en steun.....	45
4.4 Belang van het hebben van een diagnose.....	46
4.4.1 Belang van diagnose voor kind.....	47
4.4.2 Belang van diagnose voor ouders	47
4.5 Gevolgen van diagnostische vertraging	49
4.5.1 Gevolgen voor kind.....	49
4.5.2 Gevolgen voor ouders en gezin	51
4.5.3 Overige gevolgen	52
4.6 Adviezen van ouders	52
4.6.1 Adviezen voor andere ouders	52
4.6.2 Adviezen voor zorgverleners	53
4.7 Factoren die van invloed zijn geweest op de duur van het diagnosetraject.....	54
4.7.1 Ouders	54
4.7.2 Zorgprofessionals en organisatie van zorg.....	54
4.7.3 Kind.....	56
4.7.4 Situatie en aandoening.....	57
4.7.5 Overige factoren.....	58
4.7.6 Toeval	58
Hoofdstuk 5: Discussie en conclusie.....	59
5.1. Samenvatting resultaten	59
5.2 Discussie	59
5.3 Beperkingen studie.....	61
5.4 Aanbevelingen	62
5.4.1 Aanbevelingen voor onderzoek.....	62
5.4.2 Aanbevelingen voor de praktijk	63
5.4.3 Aanbevelingen voor patiënten/ouders	65
5.5 Conclusie	65
Literatuur.....	66
Bijlage 1 Beschrijving diagnoses	70
Bijlage 2 Vragenlijst	73
Bijlage 3 Interviewschema.....	81
Bijlage 4 Resultaten per vraag per aandoening	85

Hoofdstuk 1: Inleiding

1.1 Achtergrond

Zeldzame aandoeningen zijn aandoeningen met een geringe prevalentie (minder dan vijf per 10.000 mensen) (European Commission, 2018). In totaal zijn op dit moment ruim 5000-8000 verschillende zeldzame aandoeningen bekend (Volksgezondheidszorg.info, 2017). Zeldzame aandoeningen zijn veelal invaliderend, vaak levensbedreigend en kennen meestal een chronisch progressief beloop. Zeldzame aandoeningen zijn divers in hun klinische manifestaties, in oorzaken, ernst, en leeftijd waarop ze zich manifesteren. De meerderheid van de zeldzame aandoeningen betreft aandoeningen met een genetische oorzaak. Er bestaan echter ook zeldzame aandoeningen die het gevolg zijn van een bacteriële of virusinfectie, van een allergie of van omgevingsfactoren, of die een degeneratieve of proliferatieve oorzaak hebben (Eurordis, 2009; Volksgezondheidszorg.info, 2017). In Nederland is een aandoening zeldzaam wanneer maximaal 8.000 patiënten deze aandoening hebben. Geschat wordt dat er in Nederland 800.000 tot 1 miljoen mensen zijn met een zeldzame aandoening (NPZZ, 2013; Volksgezondheidszorg.info, 2017).

Voor zeldzame aandoeningen geldt dat de periode van de eerste klacht tot de definitieve diagnose vaak lang duurt. In de internationale literatuur wordt voor meer 'bekendere' zeldzame aandoeningen zoals het syndroom van Down of cystic fibrose een duur gerapporteerd die kan oplopen tot tien maanden (Collins et al, 2002). Voor minder bekende of frequente zeldzame aandoeningen kan het volgens de internationale literatuur meer dan 30 jaar duren voordat een diagnose wordt gesteld (Eurordis, 2009; Heuver et al, 2017). Uit een Europees onderzoek van Eurordis blijkt dat een kwart van de patiënten met een zeldzame aandoening tussen de vijf en 30 jaar heeft moeten wachten op een diagnose (Eurordis, 2009). Uit datzelfde Europese onderzoek blijkt dat in 41% van de gevallen eerst een onjuiste diagnose wordt gesteld en dat sommige patiënten meer dan 20 zorgprofessionals bezoeken voordat de juiste diagnose wordt gesteld (Eurordis, 2009). Dit alles kan leiden tot gezondheidsschade bij de patiënten, onnodig uitstel van (be)handelingsopties en ondoelmatige inzet van voorzieningen in de gezondheidszorg en daarbuiten.

Een late diagnose leidt tot uitstel van het starten met de juiste behandeling en kan ernstige onomkeerbare, verzwakkende en levensbedreigende consequenties hebben. Naast een achteruitgang in fysieke status (Accurso et al, 2005; Bennett & Gurlnick, 1991; Vogels & Fryns, 2004), worden ook psychologische schade als gevolg van ontkenning van de nog niet gediagnosticeerde aandoening (Merelle et al, 2003) en de dood (Manusov et al, 1994) gerapporteerd als gevolgen van een late diagnose. Ouders ervaren de periode tussen de eerste klachten en de definitieve diagnose als stressvol, frustrerend, en soms traumatisch (De Ru et al, 2012; Jones et al, 2009; Lawton et al, 2015; Worthen et al, 2015). Daarnaast worden levenslange schuldgevoelens als gevolg van ongepast of ongewenst gedrag richting het kind gerapporteerd (Eurordis, 2009). Zonder een diagnose worden mensen met een zeldzame aandoening niet gezien als patiënt, waardoor zij beperkt zijn in het krijgen van medische en sociale ondersteuning en voorzieningen, en beperkt worden in hun autonomie en maatschappelijke participatiekansen. Langdurige diagnosetrajecten en daaropvolgende oneigenlijke inzet van interventies leidt bij patiënten met een zeldzame aandoening tot verlies in vertrouwen in de gezondheidszorg en in medische professionals (UK Health Department, 2012).

Bij zeldzame aandoeningen wordt de tijd tussen de eerste manifestaties van een aandoening en het verkrijgen van de juiste diagnose 'diagnostische vertraging' genoemd. Manifestaties hierbij

zijn meer dan alleen de symptomen; specifieke (morfologische) kenmerken van patiënten vallen hier ook onder. Diagnostische vertraging is onder te verdelen in patiënt-vertraging (patient delay) en dokter-vertraging (physician delay). Patiënt-vertraging verwijst naar de tijd tussen de eerste symptomen en het eerste consult van een arts. Dokter-vertraging verwijst naar de tijd tussen het eerste consult van een arts en het verkrijgen van de juiste diagnose. De totale diagnostische vertraging is de som van beide.

Onderzoek naar diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen is schaars. In 2003-2006 vond de Eurordis Care survey plaats. In 16 landen in Europa is destijds een vragenlijst uitgezet om diagnostische vertraging bij acht zeldzame aandoeningen in kaart te brengen. Het doel van de EurordisCare2 vragenlijst was om de duur van diagnostische vertraging en de belangrijkste oorzaken in kaart te brengen. In Nederland is de vragenlijst uitgezet bij drie diagnosegroepen namelijk de ziekte van Duchenne, Tubereuze sclerose en het Prader-Willi Syndroom. Hieruit kwam naar voren dat 37% van de Nederlandse respondenten in eerste instantie een andere diagnose heeft gekregen en 52% een verkeerde behandeling heeft ondergaan. Zestien procent van de ondervraagden heeft meer dan vijf specialisten gezien gedurende het diagnosetraject (Eurordis, 2009). Sinds de EURORDIS Care survey is er voor zover wij weten geen (grootschalig) onderzoek gedaan naar de diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen.

Als gevolg hiervan is onvoldoende actuele kennis beschikbaar over de omvang, impact en oorzaken van diagnostische vertraging in de Nederlandse situatie. Deze kennis is onontbeerlijk om in de toekomst diagnostische vertraging te verkorten. Het project *Vroegsignalering*, onder penvoering van het Erfocentrum en gefinancierd door het Innovatiefonds Zorgverzekeraars, heeft tot doel bij te dragen aan een eerdere diagnosestelling van een zeldzame aandoening. Het project wil eraan bijdragen dat de kennis en awareness op het gebied van (diagnosticeren) van zeldzame aandoeningen wordt vergroot bij partijen die een rol spelen in de zorg voor kinderen, zodat sneller aan een zeldzame aandoening wordt gedacht en deze sneller wordt gediagnosticeerd. Binnen dit project wordt voorlichtingsmateriaal voor ouders ontwikkeld, wordt een e-learning module voor eerste- en tweedelijns medische professionals ontwikkeld en wordt bijgedragen aan de ontwikkeling van kennis over diagnostische vertraging in Nederland. Het onderzoek, beschreven in dit rapport, maakt onderdeel uit van dit het project *Vroegsignalering*.

1.2 Doel onderzoek

Het doel van het onderzoek beschreven in dit rapport is inzicht krijgen in de omvang, in de oorzaken en in de gevolgen van diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen. Een tweede doel is om inzicht te krijgen in de persoonlijke beleving en ervaringen van ouders van kinderen met een zeldzame aandoening ten aanzien van het diagnosetraject. De bijbehorende onderzoeksvragen zijn als volgt geformuleerd:

- Wat is de duur van diagnostische vertraging bij een aantal zeldzame aandoeningen in Nederland?
- Wat zijn gepercipieerde gevolgen van diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen?
- Welke factoren zijn van invloed op de duur van de diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen?
- Hoe ervaren ouders het diagnosetraject van een zeldzame aandoening bij hun kind?

Om deze vragen te beantwoorden zijn twee studies uitgevoerd: een kwantitatieve cross-sectionele studie waarbij een online vragenlijst is uitgezet; en een kwalitatieve studie waarbij narratieve diepte-interviews zijn afgenomen.

1.3 Leeswijzer

In hoofdstuk 2 worden de methoden van beide studies beschreven. Hoofdstuk 3 presenteert de resultaten van de kwantitatieve cross-sectionele studie. De resultaten van de kwalitatieve interview studie worden beschreven in hoofdstuk 4. Tot slot bevat hoofdstuk 5 de discussie en conclusie van het onderzoek.

Hoofdstuk 2: Methoden

Om inzicht te krijgen in de omvang, oorzaken en beleving van diagnostische vertraging zijn zowel kwantitatieve als kwalitatieve onderzoeksmethoden gebruikt. In het kwantitatieve onderzoeksdeel is een online vragenlijst uitgezet. In het kwalitatieve onderzoek zijn diepte-interviews met ouders van kinderen met een zeldzame aandoening afgenomen. Hierbij is gebruik gemaakt van een kwalitatieve onderzoeksmethodiek die is ontwikkeld door de Health Experiences Research Group van de Oxford University (Ziebland & Herxheimer, 2008).

2.1 Kwantitatieve onderzoek

Het doel van het kwantitatieve onderzoek is inzicht te krijgen in de omvang, oorzaken en gevolgen van diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen.

2.1.1 Design en onderzoekspopulatie

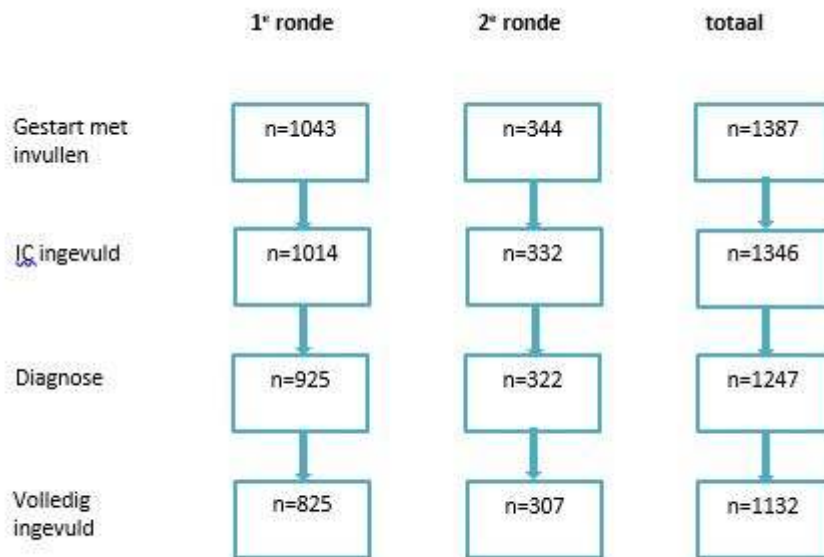
De data voor deze studie zijn verzameld met een online vragenlijst. Voor aanvang van de online vragenlijst hebben de deelnemers toestemming gegeven voor deelname. De Medisch Ethische Toetsingscommissie van het UMCG heeft de studie goedgekeurd.

De online vragenlijst is uitgezet onder volwassenen die zelf een (of meerdere) zeldzame aandoening(en) hebben en onder ouders/verzorgers van kinderen met een zeldzame aandoening. Het enige inclusie criterium voor deelname was dat een diagnose moest zijn gesteld. In twee rondes zijn deelnemers voor het onderzoek geworven. De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP), de koepelorganisatie voor zeldzame en genetische aandoeningen, heeft diverse lidorganisaties benaderd voor medewerking aan het onderzoek. In bijlage 1 wordt een korte beschrijving gegeven van de kenmerken van de verschillende aandoeningen die in dit onderzoek voorkomen.

De eerste ronde vond plaats in september 2016. In deze ronde is de vragenlijst uitgezet bij de volgende verenigingen: Bijnierverseniging NVACP, Spierziekten Nederland (diagnosegroepen Limb girdle dystrofie, FSHD, Myotone dystrofie type 1), Vereniging Ehlers-Danlos, Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) en de Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en/of Aangezichts-aandoeningen (LAPOSA). Deze patiëntenorganisaties hebben hun leden een brief gestuurd met informatie over het onderzoek en een link naar de vragenlijst. Spierziekten Nederland heeft de informatiebrief verstuurd naar leden die in de periode 2006-2016 lid zijn geworden. De vereniging Volwassenen Kinderen Stofwisselingsziekten (VKS) heeft de informatiebrief gedeeld via social media (Facebook, Twitter). In deze eerste ronde zijn 1043 respondenten gestart met de vragenlijst, waarvan 29 respondenten het toestemmingsformulier niet hebben ondertekend. Negenentachtig respondenten hadden (nog) geen diagnose en zijn daarom geëxcludeerd. Vervolgens zijn nog 60 respondenten na enkele vragen gestopt met het invullen van de vragenlijst. Uiteindelijk hebben in de eerste ronde 865 respondenten de vragenlijst ingevuld.

De tweede ronde vond plaats in december 2017/januari 2018. In deze ronde zijn leden van de volgende patiëntenorganisaties benaderd door middel van een brief: diagnosegroep Duchenne van Spierziekte Nederland, Stichting Tubereuze Sclerosis Nederland (STSN), Fragiele X Vereniging, Vereniging Osteogenesis Imperfecta (VOI) en Contactgroep Marfan Nederland (CMN). Spierziekten Nederland heeft de brief opnieuw verstuurd naar leden die in de voorgaande tien jaar lid zijn geworden van de vereniging. In deze tweede ronde zijn 344 respondenten gestart met de vragenlijst, waarvan 12 respondenten het toestemmingsformulier niet hebben ondertekend. Tien respondenten zijn geëxcludeerd, omdat er bij hen geen diagnose vastgesteld was. Vervolgens zijn nog 15

respondenten na enkele vragen gestopt met het invullen van de vragenlijst. In deze tweede ronde hebben uiteindelijk 307 respondenten de vragenlijst ingevuld. Figuur 2.1 geeft een flowchart van het proces weer. In totaal zijn 1172 respondenten geïncludeerd.



Figuur 2.1 Flow chart inclusie

Deelnemers werd de mogelijkheid geboden telefonisch contact op te nemen en hulp te vragen wanneer zij tegen onduidelijkheden aanliepen. Niemand heeft daarvan gebruik gemaakt.

In eerste instantie was het de bedoeling om – net als bij de EurordisCare2 Survey - de duur van de diagnostische vertraging te berekenen door het verschil te berekenen tussen de leeftijd van de patiënt op het moment dat de diagnose werd gesteld en de leeftijd van de patiënt op het moment waarop de eerste verschijnselen zich voordeden. Het bleek echter dat op basis van deze berekening respondenten een duur aangaven die onmogelijk was. Zo gaf vijf procent van de respondenten een negatieve duur van de diagnostische vertraging aan, wat inhield dat de diagnose werd gesteld voordat de eerste verschijnselen optraden. Andere respondenten gaven een duur aan die gezien hun leeftijd onmogelijk was. Naar aanleiding van deze twijfels over de correctheid van deze gegevens en het belang om inzicht te krijgen in de duur van diagnostische vertraging, is besloten om in april 2018 ter validering een e-mail te sturen naar respondenten waarin een aantal aanvullende vragen werd gesteld. Alleen aan deelnemers die in de vragenlijst een e-mailadres hebben achtergelaten en daarmee toestemming hadden gegeven om hen voor een vervolg te benaderen is een e-mail gestuurd. Na twee weken is een reminder verstuurd naar deelnemers die nog niet hadden gereageerd. In totaal zijn 595 respondenten via e-mail opnieuw benaderd. Van 16 respondenten bleek het e-mailadres niet te kloppen of niet meer te werken. Vierhonderd en drie respondenten hebben de vragen via de mail beantwoord (respons 70%), waarvan 385 volledig.

2.1.2 Dataverzameling: online vragenlijst

Voor de constructie van de online vragenlijst is gebruik gemaakt van de EurordisCare2 vragenlijst die gebruikt is bij de EURORDIS Care survey in 2003-2006. Onderzoekers van het RIVM hebben deze vragenlijst op een aantal punten aangepast voor dit onderzoek. De aangepaste vragenlijst is

vervolgens voorgelegd aan diverse experts op het gebied van zeldzame aandoeningen (VSOP en vertegenwoordigers van andere patiëntenorganisaties en zorgprofessionals) en experts op het gebied van vragenlijstontwikkeling (RIVM). De vragenlijst bevat onder andere items over de eerste klachten, het aantal en type zorgprofessionals dat men gedurende het diagnosetraject heeft gezien, wie de uiteindelijke diagnose heeft gesteld en de gevolgen van de diagnostische vertraging. In bijlage 2 is de volledige vragenlijst opgenomen.

In april 2018 is een mail verstuurd met drie aanvullende vragen om meer inzicht te krijgen in de duur van het diagnosetraject. De volgende drie vragen zijn gesteld: 1) In welk jaar is de diagnose gesteld?; 2) Hoe lang heeft het diagnosetraject geduurd, oftewel hoe lang heeft het geduurd voordat de diagnose werd gesteld (periode vanaf de eerste symptomen tot de uiteindelijke diagnose)?; en 3) Hoe moeilijk of hoe makkelijk is het voor u om dit aan te geven; hoe zeker bent u hiervan?

2.1.3 Analyse

Voor de analyses is gebruik gemaakt van beschrijvende statistiek (percentages en gemiddelden). Voor de variabelen rondom duur van het diagnostetraject is gebruik gemaakt dat een subset van de data, namelijk de data die verkregen zijn met de aanvullende mail. Voor het bepalen van de verschillen tussen de groepen is gebruik gemaakt van de Kruskal Wallis test, de Mann Whitney test. Bij de analyses is gebruik gemaakt van Statistical Package for the Social Sciences (SPSS, versie 25).

2.2 Kwalitatieve onderzoek

Voor het kwalitatieve onderzoek is gebruik gemaakt van de kwalitatieve onderzoeksmethodiek ontwikkeld door de Health Experiences Research Group (HERG) van de University of Oxford (Ziebland & Herxheimer, 2008). Hierbij worden narratieve en semigestructureerde diepte-interviews afgenomen. De relatief ongestructureerde en open interview methodiek maakt het mogelijk om de zorgen, betekenis en prioriteit van de geïnterviewden in kaart te brengen. De Medisch Ethische Toetsingscommissie van het UMCG heeft de studie goedgekeurd (METc nummer M15.181972).

2.2.1 Onderzoekspopulatie

In het kwalitatieve deel lag de focus op de ervaringen van ouders van kinderen gediagnosticeerd met een zeldzame aandoening. Het enige inclusie criterium voor deelname was: het hebben van een kind dat voor het 18^e levensjaar gediagnosticeerd is met een zeldzame aandoening. Ten behoeve van een zo volledig mogelijk scala aan ervaringen is gebruik gemaakt van een 'maximum variation sample' (Coyne, 1997; Marshall 1996). Hierbij wordt zoveel mogelijk variatie in relevante persoonskenmerken (bijv leeftijd, geslacht, opleidingsniveau, etniciteit, type zeldzame aandoening) nagestreefd, zodat er een nagenoeg compleet overzicht van de ervaringen wordt verkregen. Normaal gesproken wordt bij kwalitatief onderzoek het werven van deelnemers voortgezet tot de onderzoekers ervan overtuigd zijn dat alle relevante ervaringen zijn verzameld en 'verzadiging' van informatie is bereikt. Gezien het beperkte budget is dit punt in dit onderzoek niet bereikt, maar het is wel mogelijk gebleken de belangrijkste thema's naar voren te brengen. Deelnemers (n=5) zijn in eerste instantie geworven via patiëntenorganisaties en oproepen op social media. In tweede instantie zijn deelnemers (n=9) geselecteerd uit de dataset van de vragenlijst. Hierbij is gebruik gemaakt van purposive sampling, dat wil zeggen dat deelnemers die veel informatie kunnen leveren worden geselecteerd. Hierbij is gestreefd naar een variatie in diagnoses, in ervaren gevolgen van de diagnostische vertraging en naar spreiding over het gehele land.

In totaal zijn 14 interviews afgenomen. Drie interviews zijn afgenomen met zowel de vader als moeder, één interview met alleen de vader en tien interviews met alleen de moeder. De geïnterviewde ouders hadden in totaal 18 kinderen met de volgende diagnoses: ziekte van Addison (n=4), Neurofibromatose type 1 (n=3), X-ALD (n=1), GLS-type 9 (n=2), Niemann-Pick (n=1), PKU (n=1), limb girdle dystrofie (n=1), ziekte van Duchenne (n=1), Ehlers-Danlos (n=2), wigschedel (n=1), en craniosynostose/syndroom van Crouzon (n=1).

2.2.2 Dataverzameling: diepte-interviews

De dataverzameling bestond uit afname van diepte-interviews met ouders van kinderen met een zeldzame aandoening volgens de methodiek ontwikkeld door de Oxford Health Experiences Research Group (Herxheimer ea 2000; Ziebland & McPherson 2006). De interviews vonden plaats bij de deelnemers thuis tussen juni 2016 en februari 2018. De interviews bestonden uit twee fasen. Het eerste deel was narratief van aard, waarbij ouders werd gevraagd ‘alles te vertellen’ vanaf het eerste vermoeden dat er iets aan de hand was tot aan het moment van het horen van de diagnose. Hierdoor werden ouders in staat gesteld om op eigen wijze, ongestoord te vertellen over hun ervaringen, perspectieven en zorgen (Riessman, 2008). Het tweede deel van het interview was semigestructureerd, waarbij bepaalde onderwerpen meer in detail werden besproken. Hierbij is gebruik gemaakt van een interviewschema gebaseerd op literatuur en input van projectleden en patiëntenorganisaties. Het interviewschema is opgenomen in bijlage 3. Alle interviews zijn opgenomen op audio en video, mits de ouder(s) daarvoor toestemming hadden gegeven.

2.2.3 Analyse

Alle interviewtapes zijn woordelijk getranscribeerd en voor een member-check teruggestuurd naar de geïnterviewden. Bij het analyseren van de interviews is een kwalitatieve interpretatieve benadering gevolgd, waarbij thematische analyse wordt gecombineerd met constante vergelijking (Glaser&Strauss, 1967; Green&Thorogood 2014; Pope et al 2000). De analyse is gestart nadat enkele interviews waren afgenomen – zodat eventuele nieuwe inzichten konden worden meegenomen in vervolginterviews. Bij de analyses is gebruik gemaakt van een gespecialiseerd softwareprogramma (AtlasTI, versie 8). Alle stappen van het analyse proces zijn in samenwerking met een tweede onderzoeker uitgevoerd.

Hoofdstuk 3: Resultaten kwantitatieve studie

In dit hoofdstuk worden de resultaten van de kwantitatieve studie besproken. In paragraaf 3.1 worden de persoonskenmerken en de diagnose beschreven van degenen die de vragenlijst hebben ingevuld. In paragraaf 3.2 wordt het diagnostisch proces beschreven. Paragraaf 3.3 betreft informatie omtrent het stellen van de diagnose. In 3.4 wordt de duur van het diagnostisch proces behandeld en in paragraaf 3.5 worden tenslotte de gevolgen van de diagnostische vertraging gepresenteerd.

Per vraag heeft een wisselend aantal respondenten antwoord gegeven. Het totale aantal respondenten dat heeft geantwoord wordt steeds per vraag vermeld. In dit hoofdstuk worden de resultaten van de gehele groep gepresenteerd. Bij opvallende verschillen of overeenkomsten tussen de aandoeningen is een tabel opgenomen met de resultaten uitgesplitst naar diagnose. In bijlage 4 zijn alle tabellen opgenomen waarin de resultaten per vraag zijn uitgesplitst naar diagnose.

3.1 Onderzoekspopulatie

Van de 1349 respondenten die zijn gestart met het invullen van de vragenlijst, voldeden 1172 respondenten aan de inclusiecriteria. In tabel 3.1 is te zien dat voor de meeste respondenten de patiënt zelf de vragenlijst heeft ingevuld (72%), in 26% van de respondenten betrof het een ouder. De overige vragenlijsten zijn ingevuld door andere familieleden of verzorgenden, zoals de partner, broer, zus of pleegouders. In tabel 3.1 zijn de algemene gegevens van de respondenten opgenomen.

Onder deze 1172 respondenten waren 280 mannen, 751 vrouwen en 1 transgender. Honderdveertig personen vulden deze vraag niet in. De gemiddelde leeftijd van de patiënten over wie de vragenlijst is ingevuld is 39 jaar met een range van 0-80 jaar.

De vraag over de werksituatie is door 1065 respondenten ingevuld. De grootste groep, namelijk 39% is (gedeeltelijk) arbeidsongeschikt, 38% geeft aan (gedeeltelijk) betaald werk te verrichten, 15% studeert, gaat naar school of naar een speciaal kinderdagverblijf, tien procent is huisman of -vrouw, acht procent ontvangt pensioen en drie procent is werkloos. Vervolgens is nog de vraag gesteld of men arbeidsongeschikt is. Elf procent van de respondenten geeft aan dit te zijn. Van de respondenten die arbeidsongeschikt zijn, is 76% volledig arbeidsongeschikt.

De meeste respondenten hebben hoger beroepsonderwijs gevolgd (33%), 28% volgde middelbaar beroepsonderwijs, 15% wetenschappelijk onderwijs en vijf procent lager beroepsonderwijs. Een procent genoot alleen lager onderwijs en een procent volgde ander onderwijs zoals speciaal onderwijs.

Veertig procent van de respondenten woont met partner en kinderen, 31% met een partner of alleen (17%). De overige respondenten wonen bij ouders, alleen met kinderen, andere familie of in een instelling (12%).

Tabel 3.1 Totale onderzoekspopulatie

	n	%
Ingevuld door (n=1172)		
Patiënt zelf	841	72
Ouder(s)	308	26
Ander familielid	18	2
Anders	5	0
Geslacht (n=1032)		
Man	280	27
Vrouw	751	73
Transgender	1	0
Leeftijd (n=1025)		
Range	0-80	
Werksituatie (n=1065)*		
Studie/school/(speciaal) kinderdagverblijf	160	15
Betaald werk/zzp	401	38
Werkloos	29	3
(Gedeeltelijk) arbeidsongeschikt	415	39
Huisman/huisvrouw	103	10
AOW/pensioen et cetera	82	8
Percentage arbeidsongeschiktheid (n=114)		
0-79 (gedeeltelijk arbeidsongeschikt)	27	24
80-100 (volledig arbeidsongeschikt)	87	76
Opleiding (n=1041)		
Lagere school / basisonderwijs	14	1
Lager beroepsonderwijs/ LBO (bv. LTS, LHNO, LEAO, enz.)	55	5
Middelbaar/hoger algemeen onderwijs (bv. ULO, MULO, MAVO, 3-jarige HBS, 3 jaar HAVO/VWO, enz.)	173	17
Middelbaar beroepsonderwijs / MBO (bv. MTS, BUTS, MBA, MEAO, enz.)	292	28
Hoger beroepsonderwijs/HBO	341	33
Wetenschappelijk onderwijs / universiteit	153	15
Anders (o.a. speciaal onderwijs)	13	1
Woonsituatie (n=865)		
Met partner en kinderen	349	40
Met partner	272	31
Alleen	148	17
Alleen met kinderen	42	5
Bij ouders	37	4
Met andere familie of huisgenoten	11	1
Instelling	6	1

* meerdere antwoorden mogelijk ** door afronding kan het voorkomen dat het totaal niet op 100% uitkomt

Zoals aangegeven in paragraaf 2.1.1 is een email gestuurd met een aantal aanvullende vragen. Deze vragen uit de aanvullende mail zijn door 385 respondenten (68%) beantwoord. De kenmerken van de groep die aanvullende vragen in de mail heeft beantwoord, verschillen niet met de kenmerken van de totale onderzoekspopulatie.

In tabel 3.2 worden de diagnoses van de respondenten gepresenteerd.

Tabel 3.2 Diagnose (n=1172)

	Vragenlijst	
	n	%
Bijnierschorsinsufficiëntie	255	22
Cardiovasculaire aandoeningen	9	1
Marfan syndroom	91	8
Neurofibromatose	113	10
Osteogenesis imperfecta	70	6
Schedel- en aangezichtsafwijkingen	50	4
Spierziekten	53	5
Stofwisselingsziekten	40	3
Syndroom van Ehlers-Danlos	406	35
Tubereuze sclerose	85	7
Totaal	1172	101**

** door afronding komt het percentage niet op 100% uit

De grootste groep respondenten betreft respondenten met het syndroom van Ehlers-Danlos. Vierhonderdzes respondenten met deze diagnose vulden de vragenlijst in (35%). De een na grootste groep die de vragenlijst invulden betreft 255 respondenten met Bijnierschorsinsufficiëntie (22%). Tien procent van de respondenten heeft Neurofibromatose (n=113), 91 personen hebben het syndroom van Marfan, 70 respondenten hebben Osteogenesis imperfecta, 53 een spierziekte en 50 respondenten hebben een schedel- of aangezichtsafwijking. Van de respondenten heeft 7% Tubereuze Sclerose (n=85), 5% een stofwisselingsziekte (n=40) en 1% een cardiovasculaire aandoening (n=9).

3.2 Diagnostisch proces

In tabel 3.3 is te lezen in hoeverre de aandoening rondom de geboorte bekend werd. Op deze vraag waren meerdere antwoorden mogelijk. Bij 86% van de respondenten was de diagnose niet bekend rondom de geboorte. Bij vijf procent van de respondenten was de aandoening nog niet bekend rondom de geboorte, maar wel bekend in de familie. Bij ongeveer 15% procent van de respondenten was de diagnose wel bekend rondom de geboorte. Deze kon bekend zijn (geworden) naar aanleiding van de hielprik (2%), door afwijkingen tijdens de zwangerschap (1%) of door onderzoek door de kinderarts of verloskundige bij de geboorte (4%).

Tabel 3.3: Bekendheid aandoening rondom geboorte (n=1172) (meerdere antwoorden mogelijk)

	n	%
Nee	1002	86
Nee maar aandoening is erfelijk en al wel bekend in familie	56	5
Ja	170	15
Ja naar aanleiding van de hielprik	19	2
Ja door afwijkingen tijdens zwangerschap	7	1
Ja door onderzoek door kinderarts of verloskundige bij pasgeborene	42	4
Anders	19	2

In tabel 3.4 is beschreven wat de eerste klachten/symptomen waren van de ziekte. Ook op deze vraag waren meerdere antwoorden mogelijk.

Tabel 3.4 Eerste klachten in % (meerdere antwoorden mogelijk)

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenes Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spierziekten	Stofwisselingsziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=958	n=218	n=70	n=75	n=31	n=24	n=48	n=30	n=379	n=72
Klachten aan houdings- en bewegingsapparaat	51	25	44	24	71	8	65	17	83	3
Vermoeidheid	44	71	17	12	3	17	46	20	54	4
Problemen met urine en/of ontlasting	10	10	-	8	3	-	10	7	15	1
Voedingsproblemen	9	13	6	11	13	13	6	27	7	-
Ontwikkelingsachterstand	9	3	6	28	16	4	19	30	5	13
Uiterlijke kenmerken	7	-	43	-	16	-	4	-	1	24
Epileptische aanvallen	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Gehoor en/of oogproblemen	2	-	23	-	3	-	-	-	-	3
Cardiovasculaire of longproblemen	2	-	20	-	-	4	-	-	-	1
Gedragsproblemen	1	-	1	-	3	-	2	-	-	13
Groeiachterstand	1	-	7	-	13	-	-	-	0	-
Gewichtsveranderingen	1	-	6	-	-	4	2	-	1	13
Anders	1	-	-	-	-	-	13	-	-	-
Geen, diagnose al bekend door erfelijkheid	0	-	1	-	-	-	-	-	-	1

Tabel 3.5 Aantal bezochte artsen voor diagnose in %

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenes Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spierziekten	Stofwisselingsziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=958	n=218	n=70	n=75	n=31	n=24	n=48	n=30	n=379	n=72
1-2	21	39	19	1	19	17	23	3	8	32
3-5	43	43	59	29	55	46	54	13	33	42
6-10	23	14	20	53	19	29	17	57	34	9
11-20	7	4	1	15	7	4	4	23	14	1
Meer dan 20	5	0	1	1	0	4	2	3	10	0

door afronding komen de percentages niet altijd op 100% uit

De eerste klachten/symptomen van de ziekte betroffen bij de meeste respondenten klachten aan het houdings- en of bewegingsapparaat en vermoeidheid. Tien procent van de patiënten had klachten met uitscheiding, negen procent met voeding en negen procent bemerkte een ontwikkelingsachterstand. Uiterlijke kenmerken kwamen bij zes procent van de respondenten voor, epileptische aanvallen bij vijf procent. Twee procent of minder van de patiënten had klachten met gehoor en/of ogen, cardiovasculaire klachten, klachten die te maken hadden met gedrag, met de groei of met het gewicht. Bij 'anders' werd vooral 'vaak ziek zijn en pijn hebben' genoemd.

In tabel 3.5 worden ook de eerste klachten/symptomen uitgesplitst naar diagnose. Opvallend is dat bij de meeste aandoeningen klachten aan het houdings- en bewegingsapparaat als een van de eerste klachten genoemd worden, met uitzondering van patiënten met schedel- en aangezichtsstoornissen, tubereuze sclerose en stofwisselingsziekten. Daarnaast valt het op dat geen van de respondenten met schedel- en aangezichtsstoornissen uiterlijke kenmerken als eerste klacht rapporteert. Patiënten met bijnieraandoeningen rapporteren vooral vermoeidheid als eerste klacht (71%). Het aantal verschillende eerste klachten dat per aandoening wordt gerapporteerd varieert. Voor bijnieraandoeningen, neurofibromatose en stofwisselingsziekten worden vijf verschillende eerste klachten gerapporteerd: klachten aan houdings- en bewegingsapparaat, vermoeidheid, problemen met urine/ontlasting, voedingsproblemen en ontwikkelingsachterstand. Respondenten met osteogenesis imperfecta, tubereuze sclerose en het syndroom van Marfan rapporteren respectievelijk negen, negen en tien verschillende eerste klachten. Het valt op dat alleen respondenten met een spierziekte anders hebben aangegeven. Dertien procent van de respondenten met een spierziekte benoemt andere eerste klachten, maar benoemen deze niet.

Het aantal artsen dat bezocht werd totdat de uiteindelijke diagnose gesteld werd, varieert van een tot meer dan 20 artsen (zie tabel 3.6). Van de respondenten heeft 21% een of twee artsen bezocht. Drieënveertig procent van de respondenten heeft drie tot vijf artsen bezocht, en 23% heeft zes tot tien artsen bezocht. Zeven procent van de respondenten heeft 11 tot 20 artsen bezocht en 5% heeft meer dan 20 artsen bezocht tijdens het diagnosetraject. Wanneer gekeken wordt naar het aantal bezochte artsen bij de verschillende aandoeningen, valt op dat met name patiënten met het syndroom van Ehlers-Danlos meer dan 20 artsen bezocht te hebben (10%). Patiënten met neurofibromatose en stofwisselingsziekten bezoeken relatief meer artsen; meer dan de helft van hen heeft meer dan zes verschillende artsen bezocht. Meer dan de helft van de patiënten met bijnieraandoeningen, het syndroom van Marfan, osteogenesis imperfecta, schedel- en aangezichts-aandoeningen, spierziekten en tubereuze sclerose complex hebben vijf of minder artsen bezocht.

De huisarts en de medisch specialist zijn het meest bezocht. Van de medisch specialisten worden het multidisciplinair team, de klinisch geneticus en de jeugdarts genoemd. Bij anders werden voornamelijk paramedici en het alternatieve circuit genoemd (respectievelijk 2% en 1%). Geen van de patiënten met een schedel- en aangezichts-aandoening heeft de jeugdarts, huisarts of kinderarts bezocht. Zeventig procent van hen is gezien door een multidisciplinair team. Dit percentage ligt veel hoger dan bij de andere aandoeningen (range: 6%-27%). Het valt daarnaast op dat slechts 2% van de patiënten met een bijnieraandoening een klinisch geneticus heeft bezocht. Dit percentage ligt voor de andere aandoeningen hoger (range: 10%-55%).

Tabel 3.6 Bezochte artsen tot diagnose (n=978) (meerdere antwoorden mogelijk)

	n	%
Jeugdarts (consultatiebureau of schoolarts)	178	19
Huisarts	773	81
Kinderarts	309	32
Andere medisch specialist	733	77
Klinisch geneticus	331	35
Multidisciplinair team	174	18
Anders	205	21

3.3 Het stellen van de diagnose

De uiteindelijke diagnose werd meestal door een medisch specialist (38%) of door een klinisch geneticus (37%) gesteld. In tabel 3.7 is weergegeven hoe de diagnose werd verteld. Dit gebeurde bij 80% van de respondenten mondeling tijdens een consult bij de medisch specialist en bij zeven procent van de respondenten mondeling door de specialist, maar niet tijdens een consult. Bij elf procent van de respondenten werd de diagnose per brief meegedeeld, meestal met uitleg, maar ook regelmatig zonder uitleg en aan negen procent van de respondenten werd de diagnose telefonisch door de medisch specialist verteld. Bij de overige respondenten werd de diagnose verteld door de huisarts (1%), niet verteld of weet men niet meer door wie de diagnose werd verteld. De reden dat men het niet weet is vaak dat de diagnose aan de ouders werd verteld. Bij 'anders' geven de respondenten aan zelf de diagnose gesteld te hebben.

Tabel 3.7 Juiste diagnose (n=943)

	n	%
Jeugdarts (consultatiebureau of schoolarts)	1	0
Huisarts	10	1
Kinderarts	36	4
Klinisch geneticus	332	37
Andere medisch specialist	337	38
Multidisciplinair team	78	9
Anders	92	10
Weet ik niet	11	1

Aan de respondenten is vervolgens gevraagd hoe de diagnose verteld werd. In 3.8 wordt weergegeven dat aan het grootste deel van de respondenten de diagnose mondeling tijdens een consult met de specialist verteld werd (78%). Zeven procent kreeg de diagnose elders van de specialist te horen en bij negen procent gebeurde dit telefonisch. Een deel van de respondenten ontving de diagnose van de specialist per brief, 11% ontving deze in een brief met uitleg, drie procent in een brief zonder uitleg. De overige respondenten kregen de diagnose van de huisarts (1%) of weten niet van wie ze de diagnose hoorden (2%). Vier respondenten geven aan dat de diagnose niet aan hen is verteld en vier respondenten geven aan dat de diagnose anders is verkregen, bijvoorbeeld omdat ze de diagnose zelf gesteld hebben.

Drieëntachtig procent van de respondenten geeft aan tevreden te zijn over de manier waarop de diagnose is verteld, 17 procent is niet tevreden. Het percentage respondenten dat niet tevreden is ligt bij schedel- en aangezichtsandoeningen (26%) en spierziekten hoger (25%).

In tabel 3.8 worden de redenen gepresenteerd waarom respondenten niet tevreden zijn.

Tabel 3.8 Communicatie diagnose

	n	%
Wijze van communicatie (n=1072)*		
Mondeling tijdens consult met specialist	835	78
Mondeling door specialist elders (gang, bed etc.)	71	7
Telefonisch door specialist	93	9
Per brief door specialist met uitleg	121	11
Per brief door specialist zonder uitleg	33	3
Door huisarts	12	1
Niet verteld	4	0
Weet ik niet	29	2
Anders	4	0
Tevreden over communicatie (n=177)		
Diagnose werd telefonisch/per brief verteld	22	13
Er werd weinig informatie gegeven	50	28
Weinig begeleiding	19	11
Slechte manier van communiceren	33	19
Geen duidelijkheid geven	13	7
Niet serieus nemen/geen actie ondernemen	9	5
Geen reden	31	18

*meerdere antwoorden mogelijk

Achtentwintig procent van de respondenten vond dat er te weinig informatie werd gegeven of dat er slecht gecommuniceerd werd (19%). Dertien procent was niet tevreden over het feit dat de diagnose per brief werd meegedeeld, dat er te weinig begeleiding was (11%) of omdat geen duidelijkheid werd gegeven (7%). Vijf procent van de respondenten voelde zich niet serieus genomen en 18% geeft geen reden voor de ontevredenheid over de wijze waarop de diagnose werd meegedeeld. Op de vraag of men op dat moment (of binnen enkele dagen daarna) voldoende informatie over de aandoening kreeg antwoordt 58% van de respondenten dat men de informatie voldoende vond, 42% vond de informatie onvoldoende. In tabel 3.9 is te lezen van wie men die informatie ontving. Op deze vraag waren meerdere antwoorden mogelijk.

Tabel 3.9 Bron van ontvangen informatie (n=632) (meerdere antwoorden mogelijk)

	n	%
Huisarts	22	5
Jeugdarts	16	4
Medisch specialist	358	80
Klinisch geneticus	231	52
Multidisciplinair medisch team	72	16
(Lid van) patiëntenorganisatie	127	28
Psychisch hulpverlener	5	1
Maatschappelijk werker	5	1
Verpleegkundige	9	2

Het blijkt dat de meeste respondenten de informatie van de medisch specialist kregen, van de klinisch geneticus of van het multidisciplinair team. Ook de patiëntenorganisaties voorzagen veel mensen van informatie, namelijk 28%. Verder werd door de huisarts, de jeugdarts, de verpleegkundige, de psychisch hulpverlener en de maatschappelijk werker informatie gegeven. Daarnaast geeft acht procent van de respondenten aan vooral zelf veel informatie te hebben opgezocht.

Na het ontvangen van de diagnose werd aan een beperkt aantal personen psychosociale hulp aangeboden, namelijk aan 16%. Dit aanbod werd meestal gedaan door de medisch specialist (50%), de klinisch geneticus (32%) of door het multidisciplinair team (22%, zie tabel 3.10)

Tabel 3.10 Verwijzer psychosociale hulp (n=171) (meerdere antwoorden mogelijk)

	n	%
Huisarts	8	5
Jeugdarts	5	3
Medisch specialist	86	50
Klinisch geneticus	54	32
Multidisciplinair medisch team	37	22
(Lid van) patiëntenorganisaties	13	8
Psychisch hulpverlener	11	6
Maatschappelijk werker	21	12
Verpleegkundige	3	2

Het grootste deel van de respondenten (42%) geeft aan dat de informatie van de medisch specialist de doorslag heeft gegeven bij het vinden van de juiste diagnose, gevolgd door de informatie van de klinisch geneticus (20%). In tabel 3.11 staan als andere informatiebronnen die de doorslag hebben gegeven genoemd namelijk de huisarts (4%), een expertisecentrum (4%), revalidatiearts (1%), verzekeringsgeneeskundige (1%), paramedicus (2%), consultatiebureau (0.4%) of een andere specialist (2%). Daarnaast noemt men informatie van familie of bekenden (5%), van (een lid) de patiëntenorganisatie (5%), van internet, in een encyclopedie, in medische literatuur (6%), een papieren brochure (0.5%), een artikel in een krant/tijdschrift en een tv-programma (2%). Bij een procent was een spoedopname of operatie de trigger voor het vinden van de juiste diagnose.

Tabel 3.11 Doorslaggevende rol bij vinden juiste diagnose (n=1053)

	n	%*
De huisarts (in een consult)	41	4
Een medisch specialist	454	42
Een expertisecentrum	37	4
Een klinisch geneticus	217	20
Andere specialist dan waar onder behandeling	16	2
Revalidatiearts/centrum	12	1
Verzekeringsgeneeskundige	6	1
(spoed)opname/operatie	12	1
Paramedicus	23	2
Consultatiebureau	4	0
Familie met diagnose	38	4
Internet/encyclopedie/medische literatuur (niet van patiëntenorganisatie)	63	6
Informatie van de patiëntenorganisatie (bijv. op internet)	34	3
Een lid van de patiëntenorganisatie (persoonlijk)	18	2
Krant/tv/tijdschrift	23	2
Tip familie/bekenden	18	2
Een papieren brochure	5	1
Anders	8	1
Weet ik niet	43	4

*door afronding komt het percentage niet op 100% uit

3.4 Duur diagnostisch traject

Voor de analyses met betrekking tot de duur van het diagnostische traject is een subset van de data gebruikt, namelijk de data die zijn verkregen met de aanvullende vragen via de mail. Op de vraag hoe lang het heeft geduurd voordat de diagnose werd gesteld bleken de antwoorden uiteen te lopen van minder dan een jaar tot vierenzestig jaar. In tabel 3.12 zijn de resultaten te lezen. Het blijkt dat bij 28% van de respondenten de diagnose in minder dan een jaar werd gesteld, bij 20% van de respondenten duurde dit meer dan 20 jaar.

Twintig procent van de totale populatie krijgt de juiste diagnose na meer dan 20 jaar. De grootste groep die dit betreft zijn patiënten met het syndroom van Ehlers-Danlos en patiënten met spierziekten (respectievelijk 42% en 35%). Bij beschouwing van het totaaloverzicht blijkt dat patiënten met het syndroom van Ehlers-Danlos het meest problemen tegenkomen met het verkrijgen van de juiste diagnose. Bij 26% van de patiënten met de ziekte van Marfan duurde de diagnose ook meer dan 20 jaar. Aan de andere kant heeft bijna de helft van deze patiënten de diagnose binnen een jaar gekregen. Dit geldt ook, zij het in veel mindere mate voor patiënten met Osteogenesis imperfecta, bij 23% duurt het meer dan 20 jaar en 32% krijgt de juiste diagnose binnen een jaar. Het blijkt dat in verschillende mate meer dan de helft van de respondenten met schedel- en aangezichtsstoornissen (72%), tubereuze sclerose (58%), stofwisselingsziekten (50%) de diagnose binnen een jaar gesteld krijgt.

Tabel 3.12 Duur van het diagnosetraject

		Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenese Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spierziekten	Stofwisselingsziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
		n=383	n=101	n=23	n=23	n=22	n=18	n=17	n=16	n=122	n=33
Duur diagnosetraject (in %)											
	Minder dan een jaar	28	31	22	48	32	72	186	50	7	58
	1-2 jaar	12	16	13	13	18	6	6	13	5	21
	3-5 jaar	10	13	13	17	9	6	18	19	6	3
	6-10 jaar	15	19	22	9	14	0	18	0	15	9
	11-20 jaar	16	17	4	13	5	6	6	19	26	6
	Meer dan 20 jaar	20	5	26	0	23	11	35	0	42	3
Duur diagnosetraject (in aantal jaren)											
	50 ^e percentiel	6	3	6	1	3	0	10	1	19	0
	75 ^e percentiel	19	10	20	4	21	2	31	5	30	2

*door afronding komen de percentages niet altijd op 100% uit

Vervolgens is gekeken of er een significant verschil is tussen de duur van het diagnosetraject van de respondenten die de vragenlijst zelf hebben ingevuld (en dus zelf patiënt zijn) en de respondenten waarbij iemand anders (meestal de ouder) de vragenlijst heeft ingevuld. Uit tabel 3.13 blijkt dat de diagnostische vertraging bij de respondenten die de vragenlijst zelf hebben ingevuld significant langer is dan bij de respondenten waarbij iemand anders de vragenlijst heeft ingevuld. Bij de groep die zelf de vragenlijst heeft ingevuld, is vervolgens gekeken of er een significant verschil was tussen mannen en vrouwen. Hieruit bleek dat de duur van het diagnosetraject bij vrouwen significant hoger was dan bij mannen. Er is geen verschil in de duur van de diagnostische vertraging tussen lager en hoger opgeleiden.

Tabel 3.13 Duur diagnosetraject

		p
Patiënt zelf/ander	Mann Whitney U=6476.500	.000*
Geslacht	Mann Whitney U=3647.000	.016*
Opleiding	Kruskal Wallis H=6.276	.508

* significant

3.5 Gevolgen diagnostische vertraging

Op de vraag of een zorgverlener, voordat de juiste diagnose werd gesteld, een of meer andere aandoening(en) of ziekte(n) heeft genoemd of een vermoeden daarvan heeft uitgesproken werden de volgende antwoorden gegeven (tabel 3.14). Bij 46% van de respondenten werd eerst een andere diagnose gesteld. Van hen geeft 76% aan dat deze gesteld is door een medisch specialist en 46% van hen geeft aan dat de huisarts een andere diagnose heeft gesteld. Bij osteogenesis imperfecta, stofwisselingsziekten en syndroom van Ehlers-Danlos kreeg meer van de helft van de patiënten een onjuiste diagnose (respectievelijk 61%, 60%, 53%). Van de respondenten met tubereuze sclerose kreeg 28% een onjuiste diagnose.

Tabel 3.14 Andere aandoeningen en gevolgen

	n	%
Andere aandoening genoemd (n=435)*		
Huisarts	200	46
Medisch specialist	331	76
Multidisciplinair medisch team	42	10
Paramedicus	127	29
Gevolgen ondervonden onjuiste diagnose (n=407)**		
Ja	226	56
nee	181	45
Welke gevolgen onjuiste diagnose (n=226)*		
Onjuiste medicatie	134	59
Psychologische behandeling	73	32
Paramedische zorg	135	60
Operatie	49	20
Revalidatiebehandeling	21	5
Belastende onderzoeken	23	6
Gips of andere hulpmiddelen	8	2
Alternatieve behandelingen	27	12

*meerdere antwoorden mogelijk

** door afronding komt het percentage niet op 100% uit

Uit tabel 3.14 blijkt dat de onjuiste diagnose voor 56% van de respondenten een verkeerde behandeling tot gevolg heeft gehad. Zestig procent kreeg als gevolg hiervan onterecht paramedische zorg, 59% kreeg verkeerde medicatie voorgeschreven, 32% kreeg een psychologische behandeling en 20% werd onterecht geopereerd. Twaalf procent ontving een alternatieve behandeling. Belastende onderzoeken vonden plaats bij zes procent van de respondenten, en vijf procent kreeg een behandeling bij revalidatie, twee procent kreeg gips of een ander hulpmiddel aangemeten of voorgeschreven.

Bij verschillende aandoeningen was onjuiste medicatie een gevolg van een onjuiste diagnose. Negentig procent van de respondenten met tubereuze sclerose, 84% van de respondenten met bijnieraandoeningen, 75% van de respondenten met het syndroom van Marfan en 63% van de respondenten met een spierziekte geeft aan onjuiste medicatie te hebben gekregen. Alle respondenten met een schedel- en aangezichts-aandoening hebben als gevolg van een verkeerde diagnose paramedische zorg gekregen. Tachtig procent van de respondenten met het Ehlers-Danlos syndroom heeft paramedische zorg gekregen. Dit geldt ook voor 62% van de respondenten met

Marfan, 60% van de respondenten met neurofibromatose, en voor de helft van de respondenten met een spierziekte. In vergelijking met andere aandoeningen hebben vooral patiënten met het syndroom van Ehlers-Danlos (44%) en patiënten met een stofwisselingsziekte (36%) psychologische behandeling gekregen.

De gevolgen van de diagnostische vertraging zijn beschreven in tabel 3.15.

Tabel 3.15 Lichamelijke, psychische of andere gevolgen diagnostische vertraging (n=906) (meerdere antwoorden mogelijk)

	N	%
Gevolgen diagnostische vertraging zowel lichamelijk als psychisch	348	38
Gevolgen diagnostische vertraging alleen lichamelijk	166	18
Gevolgen diagnostische vertraging alleen psychisch	90	10
Gevolgen diagnostische vertraging anders	351	39

Achtendertig procent van de respondenten ondervond zowel gevolgen van de diagnostische vertraging op lichamelijk als op psychisch gebied. Achttien procent ondervond alleen lichamelijke gevolgen en tien procent ondervond alleen psychische gevolgen. In totaal ondervond 56% van de respondenten lichamelijke gevolgen en 47% van de respondenten psychische gevolgen.

In de open velden noemden de respondenten als voorbeelden van lichamelijke gevolgen onder andere (onherstelbare) schade aan het houdings- en bewegingsapparaat, overbelasting en slechtere lichamelijke conditie en verergering van de ziekte. Voorbeelden van psychische gevolgen die genoemd werden zijn gebrek aan zelfvertrouwen door niet serieus genomen te worden, een slecht zelfbeeld en depressies. Bij andere gevolgen worden onder andere genoemd echtscheiding, laag inkomen en verkeerde beroepskeuze.

Het is opvallend dat respondenten met tubereuze sclerose complex minder gevolgen rapporteren in vergelijking met de andere aandoeningen. Negentien procent van hen geeft aan lichamelijke gevolgen te hebben ervaren en 17% psychische gevolgen. In vergelijking: 73% van de respondenten met bijnieraandoeningen en met Ehlers-Danlos hebben lichamelijke gevolgen ervaren. Psychologische gevolgen worden vooral door respondenten met het syndroom van Marfan (71%), syndroom van Ehlers-Danlos (63%) en bijnieraandoeningen (54%) gerapporteerd.

De correlatie tussen de duur van de diagnostische vertraging en het wel of niet hebben van lichamelijke of psychische gevolgen blijkt significant te zijn ($p < .000$). Bij een langere duur van het diagnoseretraject worden significant meer lichamelijke en/of psychische klachten aangegeven.

De vraag of men is verhuisd vanwege de diagnose, bijvoorbeeld om dichterbij een expertise- of behandelcentrum te wonen antwoordde acht procent ($n=85$) bevestigend (zie tabel 3.16).

Tabel 3.16 Verhuizen vanwege diagnose

		n	%
Verhuizen vanwege diagnose (n=1059)			
	Ja	85	8
	Nee	974	92
Verhuizen regio (n=85)*			
	Binnen de gemeente	44	52
	Naar een andere gemeente maar wel in dezelfde regio	22	26
	Naar een andere regio	15	18
	Naar een ander land	4	5
Verhuizen reden (n=85)*			
	Aangepaste woning	65	77
	Dichterbij behandel- of expertisecentrum	10	12
	Anders	10	12

*door afronding komt het percentage niet altijd op 100% uit

Van de acht procent van de respondenten die verhuisden vanwege de aandoening verhuisde 18% vanwege de aandoening naar een andere regio, vijf procent verhuisde naar een ander land en 78% verhuisde binnen de gemeente of naar een andere gemeente, maar bleef in dezelfde regio wonen. Voor 77% was de reden voor de verhuizing de noodzaak van een aangepaste woning. Twaalf procent verhuisde om dichterbij een behandel- of expertisecentrum te wonen. Bij 'anders' wordt aangegeven 'door scheiding', 'weer bij ouders moeten wonen', 'door ziekte', 'geen aangepaste woning beschikbaar' en 'dichterbij sociale netwerk voor meer hulp'.

Hoofdstuk 4 Resultaten kwalitatieve onderzoek

4.1 Onderzoekspopulatie

In totaal zijn 14 interviews afgenomen bij ouders van een kind met een zeldzame aandoening bij wie de diagnose is gesteld. Drie interviews zijn afgenomen met zowel de vader als de moeder, één interview met alleen de vader en tien interviews met alleen de moeder. Tabel 4.1 geeft een overzicht van alle deelnemers.

Tabel 4.1: Overzicht van de deelnemers aan de interviews

ID	Geïnterviewden	Leeftijd ouder(s)	Aandoening kind	Geslacht kind ¹	Leeftijd kind (jaar)	Leeftijd diagnose (jaar)	Duur diagnose
1	Vader Moeder	47 46	Ziekte van Addison	V	17	13	10 jaar
2	Vader Moeder	52 45	1: Ziekte van Addison 2: Ziekte van Addison	V M	17 11	14 10	5 jaar < 1 jaar
3	Moeder	51	Ziekte van Addison	M	17	17	5 jaar
4	Moeder	33	Syndroom van Crouzon	M	4	0	3 maanden
5	Moeder	42	1: GESD-type 9 2: GESD-type 9	V M	11 8	2 0	2 jaar 4 maanden
6	Moeder	46	Neurofibromatose type 1	V	16	1	1 jaar en 2 maanden
7	Moeder	36	Wigschedel	V	11	0	4 maanden
8	Moeder	46	Neurofibromatose type 1	V	4	0	9 maanden
9	Vader Moeder	60 55	X-ALD	M	19	18	7 jaar
10	Moeder	50	1: Ehlers-Danlos 2: Ehlers-Danlos	V V	19 15	18 15	4 jaar 10 jaar
11	Moeder	44	Limb Girdle Spierdystrofie	V	12	8	6 weken
12	Moeder	42	1: Niemann-Pick type C 2: PKU	V M	Overleden op 7-jarige leeftijd 12	3 0	1 ½ jaar 4 dagen (hielprik)
13	Moeder	38	Neurofibromatose type 1	M	12	5	4 jaar
14	Vader	43	Duchenne	M	12	6	2 jaar

¹V = vrouwelijk; M = mannelijk

In totaal hebben deze ouders 18 kinderen met de volgende zeldzame aandoeningen: ziekte van Addison (n=4), Neurofibromatose type 1 (n=3), X-ALD (n=1), GESD-type 9 (n=2), Niemann-Pick (n=1), PKU (n=1), limb girdle dystrofie (n=1), ziekte van Duchenne (n=1), Ehlers-Danlos (n=2), wigschedel (n=1) en syndroom van Crouzon (n=1). De leeftijd van de ouders varieerde tussen 33 en 60 jaar. Op het moment van het interview waren de kinderen tussen 4 en 19 jaar oud. Eén van de kinderen was voor het interview op 7-jarige leeftijd overleden. De leeftijd waarop de diagnose werd gesteld varieerde van 0 tot 18 jaar. De duur van het diagnostische traject varieerde van een paar dagen (hielprik, PKU) tot 10 jaar (kind met ziekte van Addison en kind met Ehlers-Danlos).

4.2 Het diagnosetraject

In de interviews vertellen ouders over het verloop van het diagnosetraject. Ze vertellen over de eerste signalen en de niet-pluis gevoelens, over symptomen die de kinderen hadden, de onderzoeken die de kinderen hebben ondergaan, de rol van de huisarts, het consultatiebureau, de medisch specialist en andere zorgprofessionals, over hun eigen rol in het traject, over andere diagnoses die genoemd zijn, over de trigger voor de juiste diagnose, over het moment van het horen van de uiteindelijke diagnose en over hun reactie op de diagnose.

4.2.1 Eerste signalen en niet-pluis gevoelens

In de meeste gevallen hadden ouders het gevoel dat er iets niet klopte – de zogenaamde niet-pluis gevoelens. Ouders merkten bijvoorbeeld pigmentvlekken, een donkere huidskleur of een ribbeltje op het hoofd op. Eén moeder geeft aan dat haar kind vanaf de geboorte geen voeding binnen kon houden. Andere moeders hadden al langer het gevoel dat er iets aan de hand was, omdat hun kind vaak ziek was, of bij de geboorte al tranen hilde. Een plotselinge gedragsverandering gaf een andere moeder het gevoel dat er iets aan de hand was. Daarnaast gaven enkele ouders aan dat zij een achteruitgang in de motoriek opmerkten, zoals blijkt uit het volgende citaat.

“Dat was vierenhalf jaar geleden dat ik mij wat zorgen begon te maken over de motorische ontwikkeling van één van mijn dochters. In de jaren daarvoor was ze altijd al wat anders in haar ontwikkeling geweest dan de andere kinderen maar ik heb mij daar verder geen zorgen over gemaakt. Ieder kind trekt in principe z’n eigen plan, ook qua ontwikkeling, dus wat zou er dan met haar mis kunnen zijn. Tot op een gegeven moment er toch wel dingetjes waren waarvan ik dacht van: nou, dat is eigenlijk niet normaal, zeker niet voor de ontwikkeling van een kind van haar leeftijd..... En toen op een gegeven moment liep ze voor me de trap op en dat ging heel bijzonder: met twee handen aan de leuning en zichzelf omhoog sjorren. En toen had ik zoiets van: nou, dit is echt heel raar, dat klopt niet..... Die trap, dat was een eyeopener.” (Interview 11, moeder van een kind met limb girdle spierdystrofie)

In één geval hadden zorgprofessionals als eerste een niet-pluis gevoel. Direct bij de geboorte van het kindje hadden zorgprofessionals het gevoel dat het hoofdje niet in orde was.

4.2.2 Symptomen

In de interviews beschrijven ouders een scala aan symptomen die zich voordeden voorafgaand aan het vaststellen van de diagnose. Verschillende ouders van kinderen met stofwisselingsziekten, de ziekte van Addison en Ehlers-Danlos beschrijven dat hun kind buikpijn had of misselijk was. Sommige ouders geven daarbij aan dat hun kind moeite had met eten of moeite had om het eten binnen te

houden. Een moeder van een kind met een stofwisselingsziekte beschrijft dat ondanks dat haar dochter het eten niet binnen hield, ze niet afviel, maar juist boller werd. Dezelfde moeder geeft ook aan dat haar kind een huilbaby was en 's nachts vaak gillend wakker werd – omdat ze achteraf gezien op dat moment een hypo had.

Niet alleen ouders van kinderen met een schedelaandoening beschrijven afwijkingen aan de schedel/hoofd. Ook enkele ouders van kinderen met neurofibromatose merkten op dat hun kind een “buitenproportioneel” groot hoofd of een brede neusrug had. Ouders van kinderen met de ziekte van Addison en kinderen met neurofibromatose beschrijven daarnaast huidafwijkingen. Ouders van kinderen met de ziekte van Addison viel het op dat hun kind een donkere huidskleur en donkere handlijnen had. Ouders van kinderen met neurofibromatose benoemen dat hun kind pigmentvlekken had.

Vermoeidheid wordt ook door verschillende ouders benoemd – onder andere bij kinderen met de ziekte van Addison en Ehlers-Danlos. Ouders van kinderen met de ziekte van Addison geven aan dat hun kinderen vaker en langer ziek waren dan hun andere kinderen. Eén ouder geeft daarbij aan dat hun kind bij een griep niet aanspreekbaar was. Zouthonger is een ander symptoom dat door ouders van een kind met Addison werd genoemd. Een moeder van een kind met neurofibromatose geeft aan dat haar kind slecht sliep.

Een andere moeder van een kind met neurofibromatose beschrijft dat ze merkte dat haar kind een krom beentje had, en dat ze daarbij een bobbel voelde. Dezelfde moeder beschrijft dat haar kind plotseling haar been brak. Verschillende botbreuken en luxaties werden ook beschreven door een moeder van kinderen met Ehlers-Danlos. Dezelfde moeder benoemt daarnaast nog verschillende andere symptomen of verschijnselen waar haar kinderen met Ehlers-Danlos last van hebben gehad: een blaasontsteking, urineverlies, wazig zien, duizeligheid, hoofdpijn.

Verschillende ouders benoemen dat hun kind problemen met de motoriek had. Ouders van kinderen met een stofwisselingsziekte, kinderen met een spierziekte en kinderen met neurofibromatose benoemen problemen met de motoriek. Het viel hen op dat hun kind laat was met bijvoorbeeld kruipen, lopen, schrijven, of dat hun kind vaak struikelde of viel:

“Ze was heel laat met lopen.

I: En wat is heel laat?

Bijna twee, echt 23,5 maand of zo. En het zusje wat onder haar zit, die is niet zo heel veel jonger dan zij, er zit 15 maanden tussen, die begon al te lopen [lacht], die kwam al in de benen en <<dochter>> die schoof nog steeds op haar achterwerk rond. Dus dat was wel een dingetje, dat je dan met twee kinderen op de arm, waarbij je bij eentje had van: nou, zet de benen er eens onder, je bent wel erg lui. Nou ja, fietsen, de anderen die waren met vierehalf, reden ze zonder zijwieltjes. En ik denk dat zij, nou, ik denk dat ze zes was, zesenhalf, dat ze het inderdaad zonder zijwieltjes kon maar dan stuitte ze nog wel regelmatig aan de andere kant er weer af. Dus dat waren dingetjes.” (Interview 11, moeder van kind met Limb Girdle Spierdystrofie)

Een ontwikkelingsachterstand, bijvoorbeeld niet of laat met praten, of een sociale en mentale ontwikkelingsachterstand werd door ouders genoemd van een kind met de ziekte van Duchenne en een kind met neurofibromatose.

Gedragsproblemen of een verandering in gedrag wordt door ouders van een kind met neurofibromatose en een kind met X-ALD beschreven. Gedragsproblemen uiten zich in seksueel ongewenst gedrag, woedebuien of autistische trekken:

“Maar ik wist niet dat ik, door bijvoorbeeld andere planten voor de ramen te zetten. Dan ging hij al uit z’n dak. Maar ik wist niet waar dat weg kwam, ik snapte het verhaal niet. ... Of dat ik mijn haar een keer kortgeknipt had. Ja, dat, hoe moet ik dat zeggen? Dat, ik wist niet dat dat bij hem zo viel. Kijk, nu ga je hem uitleggen de dingen. Maar dat wist ik niet. Dat deed ik bij de andere kinderen ook nooit. Je deed gewoon je dingen en nou, die kwamen thuis en van: Oh, dat is anders, of... nou ja. Maar hij reageerde gewoon heel anders op de dingen.” (Interview 13, moeder van een kind met neurofibromatose)

Ouders van een kind met X-ALD geven aan dat hun kind op een bepaald moment cognitief achteruitging. Hij kreeg bijvoorbeeld moeite met het uitvoeren van alledaagse handelingen, zoals douchen en tandenpoetsen, kreeg geheugenproblemen en zijn IQ ging achteruit:

“Vader: En nou, geheugen. Geheugen.

Moeder: Ja, geheugen ook ja. Ja, dat klopt. Geheugen.

Vader: Dat was duidelijk minder.

Moeder: Ja, dat was duidelijk minder. Hij wist bijvoorbeeld niet, als ik in de wachtkamer zat, van hoe laat hebben we de afspraak? En vijf minuten daarna kon hij het nog een keer vragen. Ehm, dat viel echt op, dat hij dat niet meer wist.

Vader: Ja, dat viel echt op. Ook leidsters zeiden dat hij heel vaak dezelfde vragen stelde.

.....

Moeder: Ook met zijn kamer opruimen. Dat zeiden de leidsters ook. Er waren een paar hele goede leidsters bij, en die zeiden van ja hij weet het gewoon niet. We moeten iedere keer zeggen, hoe hij het moet doen.

Vader: Zijn bed opmaken.

Moeder: Of zichzelf wassen. Ja, en op een gegeven moment heeft er een van die leidsters erbij gestaan om de hoek van, nu pak je shampoo. En dat was voordat we wisten dat hij X-ALD had. Dus toen was hij cognitief al behoorlijk achteruitgegaan. En ja, wij zitten, wij zaten daar niet iedere dag tussen. Je kreeg wel bepaalde signalen.

Vader: Ja. Je zag dat zijn persoonlijke verzorging achteruitging. Hij was altijd heel pietje precies met zijn haar en gel en weet ik het wat. Maar je zag dat hij, ja, verslonsde. Dat kreeg steeds minder aandacht.” (Interview 9, Ouders van een kind met X-ALD)

4.2.3 Onderzoeken

Ouders benoemen in de interviews een scala aan onderzoeken die gedaan zijn gedurende het diagnosetraject. Vrijwel alle ouders geven aan dat er bij hun kind een bloedonderzoek is gedaan. Ook een lichamelijk onderzoek is vaak uitgevoerd. Daarnaast is in veel gevallen een beeldvormend onderzoek gedaan, zoals een röntgenfoto, een CT-scan, een MRI-scan of een echografie. In enkele gevallen is de urine of de ontlasting onderzocht. Andere medisch onderzoeken die ouders benoemen in de interviews zijn een biopsie, een EEG, een ruggenprik om het hersenvocht te onderzoeken en een gastroscopie. Een vader geeft aan dat zijn zoon daarnaast onderzocht is door een team integrale vroeghulp en een team in een revalidatiecentrum. In sommige diagnosetrajecten is ook psychologisch onderzoek gedaan, bijvoorbeeld gedragsobservaties of een IQ-test. Meestal was de reden hiervoor dat het kind gedragsproblemen had. Tot slot geven verschillende ouders aan dat er een genetisch onderzoek heeft plaatsgevonden. In sommige gevallen om de vermoedens van een diagnose definitief te bevestigen. Het valt op dat een moeder van twee kinderen met Ehlers-Danlos een batterij aan onderzoeken opnoemt die gedaan zijn bij haar kinderen: röntgenonderzoek, echoscopie, CT-scan, MRI-scan, bloedonderzoek, onderzoek van urine en ontlasting,

allergieonderzoek, oogonderzoek, hartfilmpje, VEP onderzoek (visual evoked potential), onderzoek hersenvocht en psychologisch onderzoek. Bij de andere kinderen zijn minder onderzoeken gedaan.

4.2.4 Rol huisarts

De rol van de huisarts heeft zich in de meeste gevallen beperkt tot het doorverwijzen van het kind naar het streek- of academisch ziekenhuis. Hij/zij deed dat op basis van de symptomen (bv het aantal vlekken, of aderloop van de buik), op basis van bloeuitslagen, op basis van informatie van school, of omdat hij/zij een onderbuikgevoel (niet-pluis gevoel) had en eventuele onderliggende oorzaken wilde uitsluiten.

“Dus toen ben ik gelijk naar de huisarts gegaan en die zei ook: “Bij een aantal vlekjes van bepaalde mate moet ik je doorverwijzen naar de kinderarts.” Nou, daar zijn we toen geweest.” (Interview 8, moeder van kind met neurofibromatose)

“Dus we zijn naar de huisarts geweest en ik heb het hele verhaal gedaan en zij zei toen ook van: ik snap je zorgen, dat je zegt van, dat is inderdaad niet helemaal normaal voor een kind van haar leeftijd, maar om met een gedegen plan naar een fysiotherapeut te gaan is het misschien goed om eventuele andere onderliggende oorzaken uit te sluiten. En dat wilde ze graag laten doen door een kinderarts.” (Interview 11, moeder van kind met limb girdle dystrofie)

In bijna de helft van de gevallen geven ouders aan dat de huisarts geen rol heeft gespeeld in het diagnosetraject. Deels omdat de jeugdarts/consultatiebureau het kind al had doorverwezen, of omdat de symptomen direct bij de geboorte in het ziekenhuis al door de kinderarts werden gesignaleerd, of omdat de symptomen niet somatisch waren maar gedragsmatig. Ouders van een kind met de ziekte van Addison geven aan dat zij door de huisarts nooit zijn doorverwezen, maar dat daar toen ook geen reden toe was:

“I: En welke rol heeft de huisarts gespeeld in het hele traject eigenlijk, vanaf het begin af aan al?”

Moeder: Nou eigenlijk..

Vader: Weinig

Moeder: Weinig, ja. Nou eigenlijk

.....

Moeder: Dus eigenlijk heeft de huisarts weinig tot geen rol daarin gespeeld in het hele traject. En goed, ja misschien echt in haar kinderjaren, de basisschoolleeftijd, dat we weleens geweest zijn met haar moeheidklachten of maar ja verder eigenlijk ook niet nee, nee.....Eigenlijk niet echt nee, nee.

Vader: Nee maar we zijn ook niet direct van die doktergangers van, nee.

Moeder: Nee. Maar gewoon ja goed er was ook niet echt aanleiding om dan ook..

Vader: Voor griep hoef je direct niet naar een huisarts.

Moeder: Nee precies maar goed, we zijn weleens met haar naar de huisarts geweest maar goed dat was dan ook niet echt dan reden om te zeggen van nou ja goed, er moet nu echt verder actie ondernomen worden van ze moet naar een specialist of zo, dat was dan ook weer niet. Ja achteraf zeg je van maar, op dat moment was dat dan niet nodig.” (Interview 1, ouders van kind met ziekte van Addison)

Verschillende ouders hebben een negatieve ervaring met de huisarts en voelen zich niet serieus genomen door de huisarts. Ze werden gezien als overbezorgde ouders of werden ten onrechte gerustgesteld door de huisarts. Als gevolg hiervan geven ouders aan dat ze boos zijn, niet meer naar

de huisarts durven of een andere huisarts hebben gezocht. Eén moeder geeft aan dat ze haar huisarts als kortzichtig heeft ervaren. De volgende fragmenten illustreren het bovenstaande.

“Maar ik heb in die periode ook heel vaak bij de huisarts toen gezeten, zo van nou, mijn kind is niet gezond, kijk hiernaar, want het is gewoon niet normaal. En dan lachte hij mij recht in mijn gezicht uit. Het kind ziet er hartstikke gezond uit, bolle wangetjes, Hollands welvaren, niks aan de hand, ga maar weer naar huis.” (Interview 5, moeder van twee kinderen met GESD-type 9)

“Maar je merkt dat je echt bang bent, je weet niet meer wanneer je naar een dokter moet, want je wordt iedere keer zo uitgelachen. Dus dat kind weet ook van, ik zeg niks meer, of ik wil niet meer. Want als de huisarts zegt, je hebt niks, dan gaat ze ook niet meer, tot ze er helemaal aan onderdoor gaat, en dan ga je zelf pas.” (Interview 10, moeder van twee kinderen met Ehlers-Danlos)

“Maar ja, dat was van: Ah, dat komt wel. Ontwikkelt zich nog wel. Sommigen zijn wat later. Ja, dat snap ik dan ook wel, maar dat, dat was dus niet het... Nee. Ik voelde mij niet echt serieus genomen. En dan ga je ook niet weer heen. Want dan denk je van: dan zien ze jou weer aankomen. Kijk, en hij was niet vaak ziek, of hij had eigenlijk nooit iets. Dus ik kwam niet wekelijks bij de dokter. Daar zat ik niet wekelijks, dus ja, als je dan een keer komt, was het wel prettig geweest als ze je even echt serieus hadden genomen. Maar ze hebben van alles een beetje van: Dat komt nog wel als ze ouder worden. Dan komt het wel goed. Het kwam dus niet goed.” (Interview 13, moeder van kind met neurofibromatose)

4.2.5 Rol jeugdarts / consultatiebureau

Verschillende ouders geven aan dat de jeugdarts/het consultatiebureau alert reageerde op een gesignaleerd probleem, zoals een spierzwakte, een ribbel op de schedel, een klein of vergroot hoofd of een hartruisje. In deze gevallen verwees de jeugdarts het kind door naar de kinderarts. Eén moeder geeft aan dat zij dankbaar is voor deze alertheid van de jeugdarts:

“En toen ze vier maand was toen voelde ik dat er een soort ribbeltje in haar hoofd zat. Ik denk, zou dat normaal zijn of niet? Toen moest ik toch weer op controle bij het consultatiebureau. En de wijkverpleegkundige gaf aan, niks aan de hand. Al die schedels zijn toch allemaal een beetje flexibel van baby's dus. Kwam ik daarna bij de kinderarts (jeugdarts), waren we ook net aan de beurt voor die controle daar. En die zei van nou, ik voel een ribbel op haar voorhoofd. Heb je dat zelf gevoeld? Ik zei ja, maar de verpleegkundige zei net dat het niet uitmaakt. En ze zegt dus nou, ik denk het wel. Ik wil dat even na laten kijken door de kinderarts in het ziekenhuis. Want ik heb een keer in mijn hele loopbaan, heb ik een kindje gehad met een wigschedel, dat voelde net zo. Alleen dat heb ik over het hoofd gezien. En nu ben ik er altijd alert op van nou, mocht ik nog eens een keer een baby-tje waarbij ik dit ook voel dan moet ik dat niet meer over het hoofd zien. Want ik weet nou wat het is, dus. Zegt ze, ik twijfel een beetje en eh ik heb me voorgenomen elke keer als ik twijfel, dan stuur ik een kindje door. En <<DOCHTER>> is in al die jaren de eerste, dus. Ja, ik ben nog altijd die kinderarts van het consultatiebureau heel dankbaar dat ze dat inderdaad gezien heeft, gesignaleerd heeft. En eh, doorverwezen heeft.” (Interview 7, moeder van kind met een wigschedel)

Er zijn echter ook ouders die aangeven dat de jeugdarts een ontwikkelingsachterstand niet signaleerde, of niks deed met negatieve of afwijkende testuitslagen. Bijvoorbeeld wanneer een kind niet in staat bleek een motorische test uit te voeren. Eén moeder geeft aan dat het lichamenlijk onderzoek van de buik bij haar kindje werd overgeslagen, omdat ze dan ging huilen.

“Het viel op een gegeven moment ook op, dat bij het consultatiebureau konden ze haar ook nooit onderzoeken, want op het moment dat ze op het consultatiebureau aan haar buikje kwamen, dan, nou dan begon ze te krijsen. En dan zeiden ze daar al snel van nou ja, laat dat eerst maar zitten, dan gaan we gewoon verder met de andere dingen. En dan gingen ze meten, wegen, maar ze gingen eigenlijk nooit verder zoeken wat er aan de hand was.” (Interview 5, moeder van twee kinderen met GESD-type 9)

“Ja, hij was, z’n lengte en z’n hoofdje, dat was gewoon iets uit verhouding. Ja. Dan denk ik van: je hebt dat niet voor niets.” (Interview 13, moeder van kind met neurofibromatose)

Enkele ouders geven aan dat zij zich door het consultatiebureau niet serieus genomen voelden en werden gezien als overbezorgde ouders.

“Nou, om te beginnen ze hebben mij niet serieus genomen, want ik heb van begin af aan al gezegd, mijn kindje mankeert iets, er is iets niet goed, kijk daarnaar. Zij hebben dat gewoon niet serieus genomen, want ik was de overbezorgde moeder. En als ze aan haar buikje begonnen te voelen, begon ze gelijk te krijsen. Dan was het van, laat dat maar zitten, we doen eerst wel even wat anders. Terwijl ze op dat moment eigenlijk hadden moeten kijken van he waarom krijst dat meisje als ik aan haar buikje kom. Waarom is dat. En het buikje werd al dikker en dikker en het enige wat ze zeiden was van, je geeft haar te veel, je voedt haar te veel en dan moest ze op een dieet, op een peuterdieet, want ja, ze kreeg te veel. Ze kreeg praktisch niks. Dus zij wilden mij vertellen, wat ik met mijn kind moest doen, terwijl eigenlijk zij ontzettend, ja hoe zeg ik dat, zij wilden mij vertellen hoe ik voor mijn kind moest zorgen, want zij vonden dat mijn kind te dik werd, terwijl ze eigenlijk niet naar mij luisterden op dat moment. Want waarom werd mijn kind te dik, ik zit hun te vertellen dat iets niet goed is, dus ik werd gewoon niet serieus genomen en hun kijken alleen maar in het boekje van zo moet het en niet anders en doe jij niet volgens het boekje, nou dan doe jij het fout.” (Interview 5, moeder van twee kinderen met GESD-type 9)

Dezelfde moeder geeft aan dat zij hierdoor onbegrip heeft ervaren zoals het volgende fragment illustreert:

“Ik heb toen heel veel onbegrip gehad in die periode. En het consultatiebureau heeft toen op een gegeven moment zelfs een voedingsdeskundige op mij afgestuurd, want ik gaf haar te veel, want ze werd te dik, en nou dat was dus helemaal niet zo, want ze kreeg niks. Want het ging er net zo hard weer uit. Ik gaf haar alleen maar die fles, want meer verdroeg ze ook niet. En ze hadden commentaar op, dat ik haar ’s nachts nog drinken gaf, dat mocht ook niet. Dat moest ik maar negeren, want ze moest maar leren dat ze huilde en dat ze dan ook maar weer moest leren, dat mama niet altijd kon komen. En ja, ik ben haar wel blijven voeden, achteraf heeft de kinderarts ook gezegd, dat is haar redding geweest.” (Interview 5, moeder van twee kinderen met GESD-type 9)

4.2.6 Rol kinderarts en andere specialisten in ziekenhuizen

Na de doorverwijzing van de huisarts of de jeugdarts hebben de meeste kinderen een kinderarts in een streekziekenhuis bezocht. In één geval werd het probleem direct bij de geboorte gesignaleerd door de kinderarts. In vrijwel alle gevallen is door de kinderarts onderzoek ingezet (zie paragraaf onderzoeken). In een paar gevallen wilde de kinderarts de klachten nog even aanzien en afwachten en werd een nieuwe afspraak gemaakt. De ervaringen met de specialisten in het streekziekenhuis zijn wisselend. Sommige ouders zijn positief. Zij geven aan dat de specialisten alert zijn geweest, dat zij

de ouders betrokken bij het proces en dat zij adequaat en volgens protocol hebben gehandeld, zoals het volgende fragment illustreert:

“I: En je zei: ze hadden allemaal adequaat gehandeld, kan je dat iets meer uitleggen? Wat is dat volgens jou geweest?

Nou, dat ze al eigenlijk vanaf zijn geboorte iets aan hem zagen, niet de vinger daarop konden leggen, maar wel al, bijvoorbeeld die foto's hadden gemaakt, contact hadden gehad met <<academisch ziekenhuis a>>. Ja, heel veel ziekenhuizen doen dat gewoon niet. Wij hebben, zonder dat wij daar nou heel erg in betrokken werden gelijk, hebben ze achter de schermen wel contact gehouden met <<academisch ziekenhuis a>> en hebben ze ook het protocol gevolgd, dat iedere craniosynostose kind met drie maanden in <<academisch ziekenhuis a>> of in <<academisch ziekenhuis b>> gezien moet worden. Dus ze hebben zich eigenlijk gewoon precies volgens het protocol wat er ligt, hebben ze gehandeld. Ik denk: ja, dat is toch wel heel netjes, dat zowel consultatiebureauarts al zei van: goh, daar moet wel naar gekeken worden in <<academisch ziekenhuis a>>, als dat het streekziekenhuis daar zelf al mee bezig was. En dan denk ik: ja, dat vind ik gewoon heel fijn. Want anders had je misschien veel langer rondgelopen met een kind waar iets mee was, zonder dat iemand wist wat ermee aan de hand was. En ze hebben ook niet gezegd van: nou, we lossen het zelf hier wel op. Of we gaan zelf wel op zoek naar iets. Dat hebben ze ook allemaal niet gedaan.” (Interview 4, moeder van een kind met syndroom van Crouzon)

Ouders met negatieve ervaringen geven aan dat de specialisten in het streekziekenhuis de symptomen niet herkenden, de symptomen afzwakten, de symptomen afdeden als psychisch, het kind niet lichamelijk onderzochten, het dossier niet hadden bekeken, of niet terugbelden. Een moeder geeft hierbij aan dat zij zich daardoor niet serieus genomen voelde. Een vader vertelt dat zijn kind is besproken in een integraal overleg, zonder dat één van de daarbij aanwezige zorgprofessionals het kind had gezien. Eén moeder geeft aan dat zij meerdere keren met haar kind op de spoedeisende hulp is geweest. Daar werd ze echter steeds weggestuurd, omdat er op dat moment niks aan de hand was. Ze geeft wel aan dat het achteraf vreemd is dat bij die bezoeken nooit is opgemerkt dat de lever vergroot was.

Verschillende ouders geven aan dat de specialist in het ziekenhuis heeft overlegd met andere zorgprofessionals. Bijvoorbeeld in een integraal overleg of in een multidisciplinair team. In sommige gevallen is overleg gepleegd met internationale experts, of is het bloed opgestuurd naar een internationaal laboratorium. De meeste ouders hebben dit als positief ervaren – het gaf hen het idee dat men met hun kind bezig was.

In een paar gevallen is in het streekziekenhuis uiteindelijk de juiste diagnose gesteld. Ongeveer de helft van de ouders geeft aan dat hun kind is doorgestuurd naar een academisch ziekenhuis of expertisecentrum. De ouders van deze kinderen zijn positief over de zorg in het academische ziekenhuis. Ze voelden zich daar serieus genomen en er is volgens hen adequaat gehandeld. Enkele ouders waardeerden het dat hun kind op een dag door verschillende zorgprofessionals werd gezien en onderzocht, waarna zij aan het eind van de dag direct een (voorlopige) diagnose kregen. Alle kinderen die in een academisch ziekenhuis zijn geweest hebben uiteindelijk daar een definitieve diagnose gekregen.

“En op zich het feit dat na de doorverwijzing naar de neuroloog, dat er daarna ook niet is geprobeerd om iemand toch in huis te houden, maar dat ze heel snel hebben gezegd van: de expertise hebben wij niet, wij sturen door, we verwijzen meteen naar een academisch ziekenhuisdat is heel mooi.” (Interview 11, moeder van kind met limb girdle dystrofie)

“En verder, ja, ik heb gewoon bewondering voor hoe goed zo’n team, zo op elkaar aansluit en al die onderzoeken die je dan elke keer moet doen. Dat je gewoon inderdaad binnen twee uur weer buiten staat en al die specialisten bent langs geweest en de uitslag dus meteen krijgt. Ja, dat is gewoon heel goed geregeld. Ja.” (Interview 7, moeder van kind met wigschedel)

4.2.7 Rol andere zorgverleners en school

Enkele ouders geven aan dat ook andere zorgverleners een rol hebben gespeeld in het diagnosetraject, zoals een psycholoog of een fysiotherapeut. In een situatie maakte de fysiotherapeut, waar het kind onder behandeling was, een opmerking waardoor de moeder getriggerd werd dat er toch echt iets aan de hand was. In een andere situatie heeft de fysiotherapeut een bepaald symptoom (Gower’s manoeuvre) bij een kind met Duchenne niet herkend. In het diagnosetraject bij het kind met X-ALD heeft een psycholoog een rol gehad. Een moeder van een kind met neurofibromatose geeft aan dat zij op aanraden van de juf van haar zoon naar de huisarts is gegaan. De juf gaf aan dat het kind niet meekwam op school en een ontwikkelingsachterstand had. De moeder is hiermee naar de huisarts gegaan die haar vervolgens (nu wel) serieus nam en doorverwees naar een kinderarts.

4.2.8 Rol ouders

Rol ouders

De meeste ouders geven echter aan dat ze regelmatig vasthoudend hebben moeten zijn of op hun strepen hebben moeten staan om iets voor elkaar te krijgen (bijvoorbeeld een doorverwijzing). Gedurende het proces hebben ze geleerd om aan de bel te trekken en mondig te zijn.

“Maar je moet er dus zelf, ja, stevig instaan. Je moet echt op je strepen staan en zeggen: ik wil het nu weten. Of: ik ga niet weg voordat. Want anders is over twee weken of over drie maanden weer een nieuwe afspraak en dan hoor je weer precies hetzelfde. Dus je moet echt op je strepen staan. Daar zijn we ook wel achter gekomen. Dat dat wel een dingetje is.” (Interview 2, vader van twee kinderen met ziekte van Addison)

Verschillende ouders geven aan dat ze in het begin te veel op de artsen hebben vertrouwd. Een moeder omschrijft dat ze *“als een leeuwin voor haar kind heeft gevochten”* om ervoor te zorgen dat het ziekenhuis alles spullen op tijd heeft. Een vader omschrijft zijn rol als *“het zijn van een projectleider van het project diagnose krijgen”*, zoals uit het volgende fragment blijkt:

“Dat je gewoon zelf projectleider bent van het project diagnose zoeken. En nu ben je projectleider in het project Duchenne. En je merkt wel dat je gewoon op jezelf teruggeworpen wordt om het in goeie banen te leiden. Het is niet dat er iemand aan onze hand meeliep die daarbij helpt.” (Interview 14, vader van kind met Duchenne)

Een ouder geeft echter aan in alles de artsen te hebben gevolgd, omdat zij onbekend waren met de wereld van de zorg, zoals het volgende fragment illustreert:

“Wij wisten helemaal niks daarover, welke ziekte dan ook en wij waren zo onbekend met de wereld van de zorg. Wij zijn eigenlijk constant ..., [pauze 6 sec] wat de arts ons aanbood zeg maar, dat hebben wij gevolgd, ervan uitgaand dat hij het beste met ons voorhad en dat hij wel wist welke routes ... of welke

onderzoeken er gedaan zouden moeten worden om tot een uiteindelijke diagnose te kunnen komen.”
(Interview 12, moeder van kind met Niemann-Pick en kind met PKU)

Enkele ouders geven aan zelf zorgprofessionals te hebben ingeschakeld, onder andere voor een second opinion. Tot slot geven een paar moeders aan dat zij de adviezen van zorgprofessionals hebben genegeerd en hun eigen gevoel hebben gevolgd.

Informatie zoeken

Ter voorbereiding op elk gesprek met een zorgprofessional geven sommige ouders aan dat ze informatie zoeken. Hierdoor zijn zij in staat om tijdens het gesprek met de arts mee te denken. Door de zorgprofessionals wordt hier verschillend op gereageerd. De een moedigt dit aan, de ander reageert daar terughoudend op. Momenten waarop ouders naar informatie zoeken zijn na het ontdekken van de eerste symptomen, na het horen van een mogelijke aandoening, na de uitslag van een bepaalde test. Een ouder geeft aan dat het zoeken naar informatie voor haar een manier was om te overleven. Een moeder geeft aan dat ze geen informatie heeft gezocht tijdens het diagnostische traject, omdat ze niet wist in welke richting ze zou moeten zoeken.

4.2.9 Alternatieve diagnoses en behandelingen

Verschillende ouders geven aan dat hun kind een andere diagnose heeft gekregen voordat de juiste diagnose is gesteld. Kinderen met Ehlers-Danlos hebben gedurende het diagnostische traject meerdere alternatieve diagnoses gekregen: fibromyalgie, migraine, hypermobiliteit, stofwisselingsziekten, AGS, kanker, psychische problematiek en kindermishandeling. Kanker is ook bij andere kinderen genoemd als alternatieve diagnose - bij kinderen met neurofibromatose en kinderen met stofwisselingsziekten. Bij een kind met een spierziekte werd in eerste instantie geacht aan een oogafwijking; bij een kind met de ziekte van Addison aan een spastische darm; bij een kind met neurofibromatose aan een botzwakte; en bij kinderen met stofwisselingsziekten werd in eerste instantie gedacht aan het KISS-syndroom of een spinale spieratrofie. Bij kinderen die ook gedragsproblemen vertoonden, werd in eerste instantie gedacht aan hechtingsproblematiek, ADHD of autisme.

Een verkeerde alternatieve diagnose (kanker) heeft bij enkele ouders tot angstgevoelens geleid – angst om hun kind te verliezen. Ouders waren dan ook opgelucht toen het geen kanker bleek te zijn. Eén ouder geeft aan dat de alternatieve diagnose voor haar een houvast was. Toen de alternatieve diagnose niet de correcte diagnose bleek te zijn, viel deze moeder weer in een gat van onzekerheid zoals het volgende fragment illustreert

“Dus op het moment dat ik erachter kwam dat het nekje wel goed zat en dat het gewoon door die houding kwam, viel ik weer in dat gat van onzekerheid. Want oké het KISS-syndroom is het dus niet, maar wat is het dan wel? Ik wilde gewoon ook een diagnose, want dan heb je iets, waar je wat mee kunt. Op het moment dat ik dacht van oké, het is het KISS-syndroom, had ik even iets, voelde ik me veilig bij.” (Interview 5, moeder van twee kinderen met GESD-type 9)

Diverse ouders geven aan dat hun kind een verkeerde behandeling heeft gekregen omdat er een verkeerde diagnose werd gesteld. Hun kind kreeg bijvoorbeeld verkeerde medicatie, of een onnodige behandeling van een fysiotherapeut, manueeltherapeut, ergotherapeut of logopedist. Enkele kinderen hebben een bepaald dieet of een eettherapie gevolgd die verkeerd of onnodig bleek te zijn. Eén moeder geeft aan dat zij hier spijt van heeft:

“En we hebben haar ingeschreven voor eettherapie bij een revalidatiecentrum. En zij is daar vijf of zes maanden intern geweest om eettherapie te volgen, om uiteindelijk weer zelfstandig te kunnen eten. En ja, dat is op zich wel gelukt, maar goed, toen zij weer terug was hebben we een halfjaar daarna de diagnose gekregen van Niemann-Pick. [pauze 4 sec, vervolgt met tranen in stem] En uiteindelijk heeft ze toch een maagsonde gekregen en hebben wij er spijt van gehad dat wij haar zes maanden daar intern hebben gehad [huilend].” (Interview 12, moeder van kind met Niemann-Pick en kind met PKU)

Tot slot vertellen ouders van een kind dat vooral gedragsproblemen vertoonde dat hun kind ten onrechte is opgenomen in diverse instellingen.

4.2.10 Trigger voor het krijgen van de juiste diagnose

Bij alle kinderen is op een gegeven moment een definitieve diagnose gesteld. In sommige gevallen is deze gesteld door systematisch een lijst van aandoeningen langs te gaan en aandoeningen uit te sluiten. Toen een kind met de ziekte van Addison in een crisis raakte, werden systematisch medicatie/hormonen toegediend, waarna bloedwaarden werden gecheckt – net zo lang tot het kind ergens op reageerde. In andere gevallen was een uiterlijk kenmerk een trigger om in een bepaalde richting te zoeken. Bijvoorbeeld de vorm van de schedel (syndroom van Crouzon), vlekken (neurofibromatose), donkere huidskleur en handlijnen (ziekte van Addison) of een bolle toet (GESD-type 9).

“Het is een jaar of vijf geleden, kwamen wij terug van vakantie uit een warm land. En wij werden steeds witter naar gelang we thuis waren, maar zij werd steeds bruiner. Dus dat gaf eigenlijk al een indicatie dat er gewoon iets in het lichaam niet in orde was. Toen zijn we in het <<ziekenhuis>> terecht gekomen bij een kinderarts. En die had eigenlijk al heel snel in de gaten dat het iets anders was dan een spastische darm of iets met de maag. Toen is het eigenlijk wel in een stroomversnelling gegaan.” (Interview 2, vader van twee kinderen met de ziekte van Addison)

In een situatie was het feit dat het kind in een shocktoestand raakte, de trigger om in een bepaalde richting te zoeken (ziekte van Addison). Eén moeder geeft aan dat het waarschijnlijk een optelsom van verschillende verschijnselen is geweest (neurofibromatose). Bij het kind met X-ALD was de cognitieve achteruitgang de trigger om een scan te laten maken, waarna men in de goede richting is gaan zoeken. Tot slot vertelt een moeder met kinderen met Ehlers-Danlos dat zij in een gesprek met een tante op een begrafenis achter de mogelijke diagnose kwam:

“En op een gegeven moment was er een begrafenis en toen was ik het aan het vertellen tegen een tante van mij, want die vroeg hoe het ging met de kinderen, en toen had ik het over die klachten, en die zei toen, oh ja dat heeft mijn kleindochter ook, die heeft EDS (Ehlers-Danlos). Maar die woonde in Zwitserland en ik kende haar niet. Dus zij zei, ik zal zorgen dat je haar mailadres krijgt.... Dus ik heb haar gemaïld en dat kwam zo overeen.” (Interview 10, moeder van twee kinderen met Ehlers-Danlos)

4.2.11 Het moment van het horen van de diagnose

Ouders hebben de definitieve diagnose op verschillende manieren gehoord. Sommige ouders hebben dit in een gesprek gehoord, andere telefonisch, en één ouder geeft aan dat de definitieve diagnose via een brief werd medegedeeld. Deze ouder heeft dit als onpersoonlijk ervaren en had dit liever persoonlijk gehoord:

“Nou, ik had toch wel heel graag gewild dat ze ons dan wel gebeld hadden of gewoon hadden uitgenodigd voor een gesprek en niet zo’n hele onpersoonlijke, hele ingewikkelde brief.....Het was ook qua inhoud best wel complex, en dan zijn wij ondertussen ook echt wel enigszins thuis in al die medische termen. Weet je, je moet het echt vier keer lezen voordat je het echt begrijpt. Sommige ouders zullen het misschien ook niet begrijpen. Maar ik vond het zelf gewoon jammer dat het zo onpersoonlijk is, want dan denk ik: het is ook niet iets dat ze honderden brieven op een dag moeten versturen omdat zo veel kindjes dat hebben. Dus ik denk: dat is volgens mij een hele kleine moeite om mensen even te bellen van: goh, we hebben een brief voor u liggen en we vertellen alvast de uitslag. Ja, lijkt mij.” (Interview 4, moeder van een kind met syndroom van Crouzon)

Een ouder die de diagnose telefonisch medegedeeld kreeg, geeft aan dat zij dit liever in een persoonlijk gesprek had gehoord. De meeste ouders die de diagnose in een persoonlijk gesprek hebben gehoord zijn hier positief over. De zorgverlener nam de tijd om vragen te beantwoorden waardoor ouders werden gerustgesteld. Een moeder geeft aan dat zij zich niet meer kan herinneren wat in dit gesprek is besproken. Een paar ouders geven aan dat zij op het moment dat zij de diagnose te horen kregen, alleen de naam van de aandoening te horen kregen en dat zij moesten wachten op een gesprek met verdere informatie over de aandoening. Een paar ouders geven aan dat de diagnose tussen neus en lippen door out-of-the-blue werd medegedeeld, zoals blijkt uit het volgende fragment:

“Toen zei hij min of meer terloops: “Nou, eigenlijk kun je hiermee wel stellen dat ze toch ook wel echt wel NF heeft.” Nou, dat was voor ons heel raar, want wij kwamen daar eigenlijk ter geruststelling van het grote hoofd en zo tussen neus en lippen door kregen we echt de bevestiging: ze heeft echt NF.” (Interview 8, moeder van een kind met neurofibromatose type 1)

Een moeder vertelt dat het diagnosegesprek in eerste instantie werd uitgesteld vanwege ziekte van de arts. Na aandringen van de ouders is de diagnose toen alsnog medegedeeld, omdat hun kind op dat moment heel ziek was. Dit gebeurde in het bijzijn van het kind. Dit heeft zeer waarschijnlijk geleid tot een angststoornis bij het kind waardoor het kind een periode niet naar school is geweest. Achteraf zijn de ouders van mening dat de diagnose niet in het bijzijn van het kind verteld had moeten worden:

“Ja, ik had zelf toen nog wel zo iets van: nou, ze steken het niet onder stoelen of banken, ze vertellen echt wel wat er kan gebeuren, hoe het is. Alleen achteraf, maar dat is dan achteraf, hadden ze dat even moeten doen waar zij niet bij was. Maar ja, dat kunnen we niet meer terughalen. Het was voor haar misschien ook dat ze dacht van: ja, daar heeft ze denk ik niet over nagedacht, van dat dat die impact zou kunnen hebben. Wij hebben achteraf gezegd van: we hadden dat nooit met zijn drieën moeten horen, dat hadden we met zijn tweeën moeten horen, zeg maar. En dat je haar moet bijpraten en moet uitleggen dat er wat kan gebeuren, dat kan je thuis ook doen op een ander moment zeg maar. Maar dit kwam zo in, dit was gewoon "boem", zo. Ja, dat, die impact, dat hebben we met zijn allen onderschat.” (Interview 2, vader van twee kinderen met de ziekte van Addison)

Tot slot geeft een moeder aan dat de diagnose in eerste instantie niet was meegedeeld. Toen zij zelf vroeg of haar kinderen niet Ehlers-Danlos konden hebben, gaf de zorgverlener aan dat dit zo was en dit in het dossier stond.

4.2.12 Reactie op het horen van de diagnose

Reactie op het horen van de diagnose

Het horen van de diagnose leidt bij ouders tot verschillende emoties. Verschillende ouders zijn ontdaan, verbouwereerd, of boos, omdat ze nooit geloofd zijn. Sommige ouders geven aan dat de diagnose een klap in hun gezicht is, dat hun wereld instort en dat de toekomst weg is en dat na het horen van de diagnose een rouwproces is gestart.

“En toen wisten we, oké hij heeft het ook. Nou toen heb ik twee dagen gerouwd, want dat moet, je moet wel rouwen immers, dat hoort erbij. Want voordat jij rouwt, kun jij niet tevreden zijn met wat je hebt en nou, toen had ik ook zoiets van, nu pak ik me zelf er weer bij, klaar.” (Interview 5, moeder van twee kinderen met GESD-type 9)

Verscheidene ouders geven aan een tegenstrijdig gevoel te hebben ervaren. Aan de ene kant is er verdriet, maar aan de andere kant is er opluchting, omdat de onzekerheid weg is en puzzelstukjes in elkaar vallen. De volgende fragmenten illustreren dit:

“Achteraf denk ik van: ook wel fijn dat je wel een soort duidelijkheid krijgt. Dat is natuurlijk altijd wel wat erbij zit. De onzekerheid is weg en je hebt best wel lang gewacht op die uitslag en dan je hebt een naam, je kunt er een naam aan geven. Je kunt weer verder kijken in de toekomst, zover als dat dan gaat bij craniosynostose, maar je kunt je wel weer richting op van: oké, en nu, nu kunnen we verder, wat gaat er op ons pad komen, waar kunnen we ons op voorbereiden? Dus dat was heel tegenstrijdig. Je was én heel verdrietig en aan de andere kant ook wel dat ik dacht van: ja, we hebben nu een diagnose, laten we nu kijken naar: wat is er nodig voor hem. Dus.” (Interview 4, moeder van een kind met syndroom van Crouzon)

“Dus ja, dan krijg je dat te horen en ja, het klinkt misschien raar, het was voor ons ook een beetje opluchting, dat er eindelijk iets uit kwam. Want als daar niets uitgekomen was, ja, dan wist ik ook niet meer wat je moest. Ja, tuurlijk, je bent ook wel verdrietig. Ik vond het heel sneu voor hem, want je gunt het gewoon niemand. Het doet wel zeer als het je eigen kind is. Dat is gewoon een ding wat zeker is. Maar het was voor ons aan de andere kant ook wel: alles viel op z'n plek.” (Interview 13, moeder van een kind met neurofibromatose)

Gevoelens van opluchting worden door meerdere ouders beschreven. Vraagtekens zijn weg en er kan een behandeling worden ingezet. Enkele ouders geven daarbij wel aan dat na de opluchting de man met de hamer komt, als men realiseert wat de impact van de diagnose is:

“Moeder: Inderdaad was dat toen een opluchting zo van het heeft een naam. Nou, ja, goed en dan later realiseer je pas zo van ja dat het toch wel een hele impact heeft natuurlijk zo'n ziekte, en dat dat niet meer over gaat. Dus dat is dan weer een later traject, later stadium maar op dat moment was het wel eerst even zo van...

Vader: Een opluchting van ze hebben wat gevonden.

Moeder: Ja, en dan kun je gewoon gericht behandeling erop in gaan zetten, dan weet je waar je het zoeken moet. Dus dat heel veel vraagtekens waren toen weg, en dat gaf toen echt wel een opluchting, ja.” (Interview 2, ouders van twee kinderen met de ziekte van Addison)

“En dan ga je je daar op dat moment toch wel verder op inlezen, en wat dat dan betekent. Nou, toen kwam de man met de hamer. Op het moment dat je inderdaad gewoon een bevestiging krijgt dat het

heel ernstig is en wat het gaat betekenen voor haar kwaliteit van leven. En dat je al je dromen die je ooit voor je kind had, vanaf het moment dat ze geboren is, dat je die overboord kunt zetten. En dan ga je rouwen. En dat moet ook denk ik. Want het is echt wel een rouwproces geweest, dus om het sowieso al te accepteren dat het echt zo is en dat het niet beter gaat worden en het feit dat er geen geneesmiddel is en ook geen middel wat de klachten, wat de symptomen kan vertragen. Dat het er allemaal niet is en daar zul je het mee moeten doen. Ik denk dat dat de meest zwarte periode is geweest in het hele traject. Maar ja, die kwam dus pas echt na de diagnose.” (Interview 11, moeder van een kind met Limb girdle dystrofie)

Een ouder geeft aan dat zij na het horen van de diagnose “feest” heeft gevierd:

“Maar ik weet nog wel dat de kinderarts belde en zei van, nou ik heb de onderzoeken binnen en de uitslagen, en het is type 9. En, nou ik heb alles wat ik in huis had op tafel gezet, we hebben de hele dag feest gevierd. Want ja, je krijgt je kind voor de tweede keer, het wordt voor de tweede keer geboren, ofzo, ik weet het niet, maar het komt gewoon goed, ja.” (Interview 5, moeder van twee kinderen met GESD-type 9)

Voor verschillende ouders was de diagnose een antwoord na jaren onzekerheid en een bevestiging van hun vermoedens, waar sommigen zich al op hadden voorbereid:

“Nou, ja, eigenlijk was dat wel heel [lachje], was dat een bevestiging. We hadden op een gegeven moment ook wel een arts bij ons zitten die zei: jullie mogen wel huilen. Ik zeg van: ja maar, ik hoor nu dingen die ik eigenlijk al wist, dit is een bevestiging. Ik zeg van: dat huilen komt dan later wel. Ik zeg van: maar het is niet echt een hele grote schok. Ik zeg: dat maakt het niet minder erg, maar ik had me hierop voorbereid.” (Interview 11, moeder van een kind met Limb girdle dystrofie)

Een ouder geeft aan dat met het krijgen van de diagnose haar hoop op een goede afloop weg was. Dit vond zij confronterend. Voor een andere ouder kwam de diagnose onverwachts.

Informatie zoeken

Na het horen van de diagnose hebben de meeste ouders direct informatie gezocht. Een enkeling heeft folders meegekregen of heeft een boek gelezen. Echter, vrijwel alle ouders hebben informatie gezocht op internet. Sommige ouders zijn daarbij geweest op bepaalde websites, anderen hebben zelf gezocht. Er is veel informatie beschikbaar, maar niet alles is echter betrouwbaar of is verouderd. Sommige ouders vinden dat zorgverleners ouders naar goede websites moeten wijzen, bijvoorbeeld die van patiëntenorganisaties. Ouders geven aan dat ze veel hebben geleerd van de informatie: het gaf hen inzicht in de ziekte van hun kind, het hielp hen om te gaan met hun kind, en puzzelstukjes vielen op hun plek. Sommige ouders geven aan dat ze zijn geschrokken van de informatie – soms door de negatieve doemverhalen. Hierdoor kwam de welbekende man met de hamer. Enkele ouders geven aan niet alles op internet te willen lezen, omdat de informatie hen onzeker maakt:

“Je leest veel en aan de andere kant hebben we ook op een gegeven moment gezegd van: nu wil ik er niks meer over lezen want ik word er af en toe helemaal niet goed van. Als je leest wat voor klachten mensen hebben, daar word je heel onzeker van.” (Interview 2, moeder van twee kinderen met de ziekte van Addison)

4.3 Beleving diagnostische proces door ouders

In deze paragraaf wordt beschreven hoe ouders het diagnostische proces hebben beleefd. Zij vertellen over het gevoel dat ze niet serieus werden genomen. Daarnaast vertellen ze over de onzekerheid en onwetendheid die ze hebben ervaren en over hun angsten en zorgen. Tot slot worden in deze paragraaf ervaren reacties en steun vanuit de omgeving beschreven.

4.3.1 Niet serieus genomen worden

Het overgrote deel van de ouders heeft op enig moment gedurende het diagnosetraject het gevoel gehad dat ze niet serieus werden genomen. Hetzij door een zorgprofessional, hetzij door de directe omgeving, zoals familie en vrienden. Verschillende ouders geven aan dat zij door zorgprofessionals werden gezien als overbezorgde ouders. Een moeder geeft aan dat er in hun situatie vermoedens van kindermishandeling ter sprake zijn gebracht. Dezelfde moeder geeft aan dat zij het gevoel had dat zij het stempel “gek, gestoord” kreeg. Het niet serieus genomen worden door zorgprofessionals wordt door ouders als storend ervaren, en leidt tot gevoelens van onbegrip, verdriet, machteloosheid, boosheid en bezorgt hen een “rotgevoel”, zoals uit de volgende citaten blijkt:

“Op het moment dat je in een zoektocht, echt een actieve zoektocht gaat, wat we de laatste twee jaar dan hebben gehad van zijn vierde tot zijn zesde, dan stoor je je wel mateloos aan de manier hoe je behandeld wordt door alle instanties. Je moet behoorlijk sterk in je schoenen staan. Je moet continu hetzelfde verhaal blijven vertellen. Continu schetsen dat je niet een bezorgde ouder bent en dat er al een heel traject voorafgaat aan het moment dat je bij iemand de hulpvraag neerzet, anders word je toch weer afgewimpeld. Dat is storend.” (Interview 14, vader van een kind met Duchenne)

*“I: En wat deed dat met jou, dat jij niet geloofd werd?
Dat vond ik heel erg. Ik werd er boos van, machteloos van, verdrietig van. Want ik werd boos, omdat ik gewoon niet werd geloofd. Want hoezo ik was overbezorgd, ik voel toch dat mijn kind iets heeft. Dat is net alsof jij gewoon tegen een eh, eh, ik weet niet hoe ik dat moet uitleggen, maar ik weet wel dat ik mij ontzettend niet serieus genomen heb gevoeld. Ik vertel jou iets over mijn kind en ik weet gewoon zeker dat het zo is en jij lacht mij gewoon uit op dat moment. Dat vond ik heel erg, toen had ik echt van nou, wat is dit voor medische wereld? Ik voelde me niet geloofd.” (Interview 5, moeder van twee kinderen met GESD-type 9)*

Een moeder geeft aan dat zij, doordat zij en haar man niet serieus zijn genomen, continu een strijd hebben moeten voeren met zorgprofessionals, waar ze moe van werden.

“Maar wij hebben ook zoiets dat we gewoon te moe waren om weer te strijden. Dat gevoel had ik af en toe. Dan hadden we een maand daarna weer een gesprek, of twee maanden daarna. Dan denk ik van daar heb ik het de vorige keer al over gehad. Is er niks mee gedaan?” (Interview 9, moeder van kind met X-ALD)

Een andere moeder geeft aan dat haar kind als gevolg van het feit dat zij niet serieus is genomen, angstig is en niet meer naar de huisarts durft. Andere ouders geven aan dat zij door dit alles niemand meer vertrouwen.

“Toen we het nog niet wisten, nou, dan vertrouw je helemaal niemand meer. Op dit gebied. Want ze hebben je gewoon laten zwemmen, al die jaren. Ze hebben je voor gek verklaard, zonder dat ze het zeggen.” (Interview 2, vader van twee kinderen met ziekte van Addison)

Een moeder geeft aan dat zij het gevoel had dat het feit dat zij een jonge moeder was de oorzaak is geweest van het niet serieus worden genomen. Het moment dat ouders uiteindelijk serieus genomen worden door een zorgprofessional zorgt bij ouders voor gevoelens van opluchting en geruststelling.

4.3.2 Onzekerheid en onwetendheid

Verschillende ouders geven aan het diagnosetraject als een periode vol onzekerheid en onwetendheid te hebben ervaren. Dit gevoel wordt soms veroorzaakt door alle zorgprofessionals die erbij betrokken zijn. Ze hebben veel vragen en behoefte aan duidelijkheid, waarom heeft mijn kind deze verschijnselen? Door de onzekerheid gaan ouders ook aan zichzelf twijfelen: wat heb ik als ouder verkeerd gedaan, of is er misschien toch iets psychisch bij mijn kind aan de hand? De volgende fragmenten illustreren dit:

“I: Je zei, ik ben blij dat ik de diagnose heb, wat maakt dat je blij bent, hoe belangrijk is een diagnose? Dat je zeker weet dat, dat het niet psychisch is, want je begint zelf ook te twijfelen op een gegeven moment.” (Interview 10, moeder van twee kinderen met Ehlers-Danlos)

*“I: Wat vond jij zwaar, wat vond jij het zwaarste in die drie maanden?
[pauze 8 sec] Ik denk vooral de onwetendheid. Dat alles één grote twijfel is. Dat vond ik het zwaarste. Ik heb altijd liever duidelijkheid, dan kun je weer verder. Dat heb je gewoon niet, je hebt gewoon geen duidelijkheid. Dus ik denk altijd maar: ook al is het vervelend, je kunt er altijd maar beter middenin zitten dan dat je er tegenaan zit te hikken en niet weet waar je tegenaan zit te hikken eigenlijk.” (Interview 4, moeder van kind met Syndroom van Crouzon)*

4.3.3 Angst, hoop en zorgen

Verschillende ouders vertellen over de angsten, hoop en zorgen die zij hebben ervaren. Angst om hun kind te verliezen, bijvoorbeeld wanneer als alternatieve diagnose kanker is genoemd. Hierdoor gaat men met lood in de schoenen naar het ziekenhuis. Zorgen wanneer een zorgprofessional iets aangeeft. En hoop dat het toch nog over gaat, hoop op een mogelijke behandeling, hoop op dat het meevalt of dat het kind een milde vorm van de aandoening heeft, en hoop op een verkeerde diagnose. Bij dit laatste geven ouders aan dat zij deze hoop vaak tegen beter weten in hebben – in hun hart weten ze eigenlijk al dat het de juiste diagnose is, zoals blijkt uit de volgende fragmenten:

“Je gaat naar huis en op zoek op internet wat het dan precies is en denk je wel: goh, dat is wel... dan hoop je nog misschien vergissen ze zich, er is ook nog niks, er is natuurlijk ook nog niet gezegd... de ziekte van Addison....Ja, het woord bijnier was gevallen en de symptomen, daar is naar gekeken en zijn genoemd en als je dat leest, ja dan, ja dan hoop je aan de ene kant nog wel van ja, misschien is het wel wat anders, of misschien is het volgende week over. Maar ja eigenlijk wist ik op dat moment eigenlijk wel al dat dat..., ja dat kun je wel hopen maar dat gaat het niet worden zeg maar.” (Interview 3, moeder van een kind met de ziekte van Addison)

“Want tot de diagnose heb je zoiets van: oh, ze zullen zich vast vergissen want het is dat niet geweest, ze hebben zoveel onderzoeken gedaan, ze hebben zoveel bloed afgenomen en ..., dus het zal wel niks zijn. Ja, die gedachten ..., ondanks dat je natuurlijk weet: je kind krijgt natuurlijk niet voor niks een sonde ingebracht en als <<dochter>> niks had gemankeerd had ze gewoon gelopen en niet houtherig..., dus heel diep vanbinnen weet je gewoon dat het verkeerd is, dat het niet goed zit, maar ja, die hoop, dat blijft toch altijd.” (Interview 12, moeder van een kind met Niemann-Pick en een kind met PKU)

4.3.4 Andere emoties

Verscheidene ouders geven aan dat zij zich gedurende het diagnostraject machteloos hebben gevoeld, omdat ze niks voor hun kind kunnen doen of omdat ze niet weten hoe ze om moeten gaan met de verschijnselen/symptomen bij hun kind:

“Vader: Maar ik denk wel, nou ja, als ik voor mezelf denk van: je was een roepende in de woestijn, je wist gewoon niet meer welke kant je op moest kijken en wat je moest doen om...., ja, als artsen het al niet weten, wat moet je dan als ouder, ja, dan sta je. Dat is echt wel een hele zware periode geweest, denk ik hoor.

Moeder: Ja, ook die onmacht, van: je ziet je kind niet kunnen eten, heel erg moe, buikpijn, misselijk.

Vader: Je ziet haar niet beter worden.

Moeder: Dan denk ik van: ja, wat heeft ze dan?” (Interview 2, vader en moeder van twee kinderen met de ziekte van Addison)

Een andere ouder omschrijft de machteloosheid als “een achtbaan zonder stuur”. Sommige ouders geven aan dat zij gevoelens van frustraties en boosheid hebben ervaren. Bijvoorbeeld omdat het ziekenhuis de zaken niet op orde heeft (bijvoorbeeld dat papieren er niet zijn of een uitslag er niet is), of vanwege onbegrip uit de omgeving. Een ouder geeft tot slot aan dat zij het diagnostraject als “een hel” heeft ervaren.

4.3.5 Omgeving en steun

De meeste ouders geven aan dat zij gedurende het diagnostraject altijd open over de situatie gesproken hebben met de omgeving. Sommigen deden dit door een website of blog bij te houden. Toch hebben verschillende ouders tijdens het diagnostraject diverse negatieve reacties uit de omgeving gekregen. Er werden bijvoorbeeld opmerkingen gemaakt over het uiterlijk of het gedrag van het kind, of de zorgen van ouders werden weggepraat, of men stelde te veel vragen.

“In je omgeving ook, daar gaat ook iedereen zich ermee bemoeien natuurlijk en je geruststellen en zeggen: oh, het zal allemaal wel meevallen, het zal allemaal wel zijn uit voorzorg. Dat was het niet, het was natuurlijk ook wel uit voorzorg, maar uiteindelijk hadden ze het gewoon goed gezien. Dus...

I: En wat doet dat dan met je als de omgeving dat zegt?

Als je omgeving dat zegt, dan denk je op een gegeven moment: het is allemaal heel lief bedoeld, maar laat maar even gewoon. Laat het maar even zoals het is en ga niet andermans zorgen alleen maar weg proberen te praten, want dan voel je je uiteindelijk ook niet meer serieus genomen. Net als gewoon: goh, vervelend voor je. Of: joh, we denken aan jullie en we hopen voor jullie dat het allemaal goed komt. Dat is al prima..... Maar, oh, maak je niet druk, joh, dat komt allemaal wel goed en dat ziet er toch harstikke goed uit en die van mij zag er ook zo uit en oh, die had dat ook. Ja, daar kun je gewoon niks mee. Daar kun je gewoon helemaal niks mee, want het maakt je eigenlijk alleen maar onzekerder.” (Interview 4, moeder van kind met syndroom van Crouzon)

“I: Waar ben je in teleurgesteld geweest, in die periode?

Ik denk het meest in familie, omdat je die dan toch het meest dichtbij zou verwachten. Die dan inderdaad dezelfde vragen stellen van is dat nou nodig? En eh, wat haal je je allemaal op de hals? Dan denk ik, daar gaat het helemaal niet om. En, wat doe je je jongens aan door een week van huis te zijn? Ja, dat stukje onbegrip, dat heb ik echt wel heel lastig gevonden.” (Interview 7, moeder van een kind met wigschedel)

Mede door de onzichtbaarheid van de ziekte hebben verschillende ouders onbegrip vanuit de omgeving ervaren. Bijvoorbeeld van collega's zoals het volgende fragment illustreert:

“En ik heb op mijn werk bijvoorbeeld ook, had ik een collega, die heeft ook geen kinderen, en die heeft totaal geen begrip daarin getoond. Die belde mij soms wel drie, vier keer per dag op van goh, wanneer kom je eigenlijk weer op school, wanneer kom je weer werken? Dan zei ik, nou sorry, ik zit op dit moment met mijn kind in het ziekenhuis, midden in de onderzoeken, ik kom niet. Ja, maar goed, ze is in goede handen, er wordt goed voor haar gezorgd, je kan toch wel een paar uurtjes komen werken, is voor jou ook goed. Nou weet je, dat vond ik zo shockerend, dat iemand zo egoïstisch was, om zo aan jezelf te denken en van mij iets te verwachten, terwijl ik op dat moment eigenlijk maar met één ding bezig was, met mijn kind. Dus niks deed er voor mij aan toe op dat moment, alleen mijn kind.”
(Interview 5, moeder van twee kinderen met GESD-type 9)

Ouders hebben gemerkt dat het begrip vanuit de omgeving toeneemt zodra er een diagnose is. Een moeder geeft aan dat ze hiervoor psychologische ondersteuning heeft gezocht.

De meeste ouders geven aan ergens steun aan te hebben gehad. Dat kan emotionele steun zijn in de vorm van een luisterend oor, of praktische steun door bijvoorbeeld op de andere kinderen te passen tijdens een ziekenhuisbezoek. Ouders kregen bijvoorbeeld steun van de partner, familie, vrienden, lotgenoten, collega's, de kinderopvang of zorgprofessionals zoals de kinderarts, een maatschappelijk werker of de integrale vroeghulp van MEE.

“Het enige wat ik heel fijn vond, was dan, nou als ik, mijn andere dochter had ik toen in die periode bij de crèche. Dat was dan voor haar een vaste plek, daar zat ze ook heel veel. Dat hadden we ook expres zo gedaan, want die leidsters hadden ook zoiets van dan heeft ze gewoon één plek waar zij is, waar zij haar steun krijgt en haar aandacht. Ik wilde mijn kind niet overal hebben, want dat is ook niet goed voor een kind.” (Interview 5, moeder van twee kinderen met GESD-type 9)

“Ja, de artsen daar, ze waren allemaal stuk voor stuk zo betrokken, niet alleen bij ons natuurlijk maar met alle patiënten die daar waren op dat moment. En we hebben zoveel persoonlijke begeleiding gehad, het heeft ons echt zo goed gedaan, de ondersteuning van hen, dat heeft ons er wel doorheen geholpen. Ja.

I: En kan je dat iets meer uitleggen, wat dat dan was, die ondersteuning?

Betrokken, ze kwamen heel regelmatig vragen hoe het met ons ging en wij waren heel veel op <<dochter>>'s kamer, we hebben drie maanden in <<plaats>> geleefd. De verpleegkundigen die hebben geprobeerd om ons zeg maar uit de ziekenhuiskamer te halen en te zeggen dat zij voor ons kind zouden zorgen terwijl wij beneden even een hapje zouden gaan eten. Ze waren heel zorgzaam en heel betrokken.” (Interview 12, moeder van een kind met Niemann-Pick en een kind met PKU)

Een enkeling geeft aan steun te hebben gehad aan het geloof. Tot slot noemen enkele ouders dat de zorg voor de andere kinderen in het gezin hen op de been heeft gehouden. Een paar ouders geven aan geen steun te hebben ervaren tijdens het diagnosetraject – terwijl sommige van hen daar wel behoefte aan hadden.

4.4 Belang van het hebben van een diagnose

In deze paragraaf wordt beschreven wat volgens ouders het belang is van het hebben van een diagnose voor zowel het kind als voor de ouders zelf.

4.4.1 Belang van diagnose voor kind

Voor een kind betekent het krijgen van een diagnose dat kan worden gestart met de juiste behandeling. Als gevolg van het inzetten van de juiste behandeling geven ouders aan dat hun kind bijvoorbeeld geen pijn meer heeft, een “normaal” gewicht of een “normale” huidskleur kreeg, minder of geen probleemgedrag vertoonde, of zich ging ontwikkelen:

“Wat dat voor mijn dochter betekent, dat zij een diagnose heeft? Ja weet je, ik vind dat een lastige vraag, want ze was twee. Ik denk dat het voor haar heel veel betekende dat de buikpijn weg was en zij was gewoon bevrijd, zij was een baby in een peuterlijfje. En op het moment dat de diagnose er was, kreeg zij wat ze nodig had. En ze was vrij. Eindelijk kon ze groeien en lopen en opeens stond daar een peutertje, binnen no time stond daar gewoon echt een peutertje met een pluimstaartje op haar hoofdje.” (Interview 5, moeder van 2 kinderen met GESD-type 9)

“Wat wel bijzonder was, was dat ze meteen na de operatie, toen lag ze nog op de IC, kon ze ineens praten. Wat ze daarvoor eigenlijk niet of nauwelijks kon. Ineens kwamen er echt zinnen, met tien, twaalf woorden kwamen eruit. En dat is heel apart. Zo van, die ruimte is er ineens en alles is wel opgeslagen en ineens kun je dat ook toepassen. En ze kon nooit fietsen, want ze kon die beweging niet maken met haar benen. En ze stapt in het ziekenhuis op een driewieler met de infuuspaal nog achter haar aan, en bluuu, de hele gang door. Dus ineens kon ze dingen die ze daarvoor echt niet kon. En dat kon echt van het een op het andere moment. Dus dat was een hele schok in haar ontwikkeling zeg maar, van dit naar ineens een tandje hoger. Dat was heel apart.” (Interview 7, moeder van kind met wigschedel)

Een ouder geeft aan dat als gevolg van de juiste behandeling haar kind beter ging presteren op school:

“Die (revalidatiearts) heeft haar amitriptyline voorgeschreven voor de hoofdpijn. Ze stond er heel slecht voor op school, ze had vier of vijf onvoldoendes. En ze krijgt een lichte dosering dan voor de hoofdpijn en ze is ineens de beste van de klas, ze haalt alles op, ze gaat heel goed over, ze haalde alleen nog maar achten en negens en ik had echt zoiets van, wat is er met dit kind gebeurd? Maar die had altijd hoofdpijn, die kon niets opnemen.” (Interview 10, moeder van 2 kinderen met Ehlers-Danlos)

4.4.2 Belang van diagnose voor ouders

Verscheidene ouders geven aan dat het krijgen van de juiste diagnose bij hen gevoelens van onzekerheid wegnam. Twijfels waren weg en er was duidelijkheid over de toekomst en over wat zij als ouders konden verwachten van hun kind. Dit hielp hen om zich voor te bereiden op de toekomst:

“Het was wel heel fijn om een diagnose te horen. Om te horen wat het dan uiteindelijk was en wat het betekende, dat was minder fijn. Ik ben iemand die heel graag dingen van tevoren wil weten, ik houd van zekerheid. En hoe onzeker een situatie of iets ook is, ik wil graag zo veel mogelijk weten over wat me te wachten staat en wat ik kan doen om op de zaken vooruit te kunnen lopen, dus vooruitdenken van: dit is de verwachting, dit kan ik doen om het traject wat soepeler, wat beter, makkelijker te laten verlopen. Maar zo ben ik met alles. Dus de diagnose horen was voor mij wel heel goed, zodat ik me erop kon voorbereiden. Ja. Op wat ons te wachten stond. En hoe goed je ook denkt je te kunnen voorbereiden, je kunt je helemaal niet voorbereiden op de emotionele kant, maar aan de andere kant ben ik wel steeds vooruit gaan denken van: straks als dit gebeurt met <<dochter>>, dan zou het handig zijn om dit of dat in huis te hebben of ... Dus voor dat soort dingen was het ook wel heel fijn. En bijvoorbeeld met het regelen van de uitvaart bijvoorbeeld, ik ben wel heel blij dat ik daar vroegtijdig

over heb kunnen nadenken. Hoe pijnlijk het ook is. En ja, dus voor mij had het wel meerwaarde om een diagnose te horen.” (Interview 12, moeder van kind met Niemann-Pick en kind met PKU)

Verschillende ouders geven aan dat de diagnose hen een handvat bood hoe om te gaan met hun kind:

“Maar voor mijn kind is het wel belangrijk dat je wel weet wat er is en hoe je dan verder moet en wat je kan verwachten, ja. Het is geen stempel, het is een gebruiksaanwijzing, want het betekent ook dat ik bepaalde verwachtingen mag hebben. Als ik vertel op school, dat dit haar mogelijkheden, maar ook haar onmogelijkheden zijn, dan hebben de mensen daar ook maar rekening mee te houden.” (Interview 6, moeder van kind met Neurofibromatose type 1)

Eén moeder geeft aan dat door het krijgen van de juiste diagnose zij het gedrag van haar zoon meer kon relativiseren. Daarnaast geven enkele ouders aan dat het hebben van een juiste diagnose hen heeft geholpen bij het maken van reproductieve keuzes.

Enkele ouders geven aan dat zij na het hebben van de diagnose meer begrip hebben ervaren. Zowel vanuit zorgverleners, die hen nu wel serieus nemen, als vanuit hun omgeving. Daarnaast benoemen enkele ouders dat het hebben van een diagnose hen heeft geholpen bij het krijgen van voorzieningen, zoals een traplift.

Tevens benoemt een ouder dat het hebben van een juiste diagnose zorgprofessionals heeft geholpen om keuzes te maken rondom de behandeling van het kind:

“De orthopeed zei gelukkig van, maar goed dat je het weet, want anders had ik haar geopereerd aan de knie en was dat helemaal fout gegaan, maar gelukkig hebben jullie de diagnose, want die wisten we dus sinds een paar maanden, en dan opereer ik niet.....Zonder diagnose gaat het fout bij de tandarts. Toen ze geen diagnose had, heeft ze een tand moeten laten trekken, is er een spuit gezet, hebben ze ik weet niet hoe vaak die spuit moeten zetten, en toen is die tand getrokken en ze zei, het deed zo'n pijn, dat deed meer pijn dan m'n pols breken. Dus ik ging terug naar die tandarts, hij zegt, dat kan niet, ik heb er zoveel ingespoten. En toen kreeg ik een telefoontje, ik weet dat nog goed, toen kreeg ik te horen van die klinische genetica die de diagnose gaf, en die zei toen, ik moet u nog even vertellen dat spuiten van de tandarts niet werken.” (Interview 10, moeder van 2 kinderen met Ehlers-Danlos)

In de interviews vertellen ouders ook over hoe een eerdere diagnose hen had kunnen helpen en over wat er gebeurt zou zijn als er geen diagnose gesteld zou zijn. Met een eerdere diagnose had eerder gestart kunnen worden met de juiste behandeling en had onnodig onderzoek kunnen worden voorkomen. Een eerdere diagnose had tevens stress bij de ouders en onbegrip tussen het kind en ouders kunnen wegnemen.

“Het had mij niet geholpen, het had de ziekte niet weggenomen, we hadden niet eerder kunnen behandelen, maar het had misschien voor het been wel handiger geweest om te weten dat het dus niet zomaar een botzwakte was en niet kanker was, maar dat het een pseudoartrose was en dat dat hoort bij NF. Dat had qua impact wel uitgemaakt, denk ik.

I: Kan je dat uitleggen?

Het feit dat je denkt dat het kanker is en dat ze doodgaat. Weet je, met NF ga je niet meteen dood en er zitten allerlei consequenties aan die ook heel heftig kunnen zijn, maar je gaat niet al over een jaar dood ervan. Dus dat maakt wel echt uit. En dan had die biopsie misschien ook helemaal niet hoeven gebeuren en dat moest nu dus wel, omdat ze dat vermoeden hadden. Als hij toen NF had

geconstateerd dan was de waarschijnlijkheid dat het een pseudoartrose was geweest, was groter geweest en had misschien die biopsie helemaal niet hoeven gebeuren. Dus niet die stress in het ziekenhuis. Dat, dat had wel uitgemaakt.” (Interview 6, moeder van kind met neurofibromatose type 1)

Als ouders spreken over de hypothetische situatie waarin er nog geen diagnose zou zijn gesteld bij hun kind, dan benoemen ouders vooral medische gevolgen die hadden kunnen ontstaan. De hersenen van het kind hadden bijvoorbeeld in de knel kunnen komen waardoor het kind blind had kunnen worden, of niet had leren lopen of praten. Of kinderen hadden in coma kunnen raken door bijvoorbeeld lage bloedsuikers of een Addison crisis. Daarnaast geven ouders aan dat hun kind in een dergelijke situatie een verkeerde behandeling had gekregen, waardoor mogelijk schade berokkend had kunnen worden.

4.5 Gevolgen van diagnostische vertraging

Ouders benoemen in de interviews wat de gevolgen zijn geweest van het (langdurige) diagnostische proces voor het kind en voor de ouders zelf.

4.5.1 Gevolgen voor kind

Verschillende ouders beschrijven dat hun kind fysieke problemen heeft ervaren als gevolg van het langdurige diagnosetraject. Het kind heeft bijvoorbeeld onnodig pijn geleden of heeft een ontwikkelingsachterstand opgelopen. Daarnaast geven verschillende ouders aan dat hun kind een verkeerde behandeling heeft gekregen, waardoor bijvoorbeeld extra schade is berokkend.

“Ik denk dus inderdaad, omdat we te lang hebben gezocht naar de diagnose, is ze gewoon te veel achteruitgegaan met misschien al haar organen. Ik heb geen idee. Het is gewoon, het lijkt wel alsof zij nooit goed op peil meer is gekomen, ondanks de hoge dosissen. Daar zou je je dan eigenlijk je heel goed bij moeten voelen, maar mijn gevoel zegt dat we te lang bij haar hebben gewacht. Gewacht? We wisten niet wat ze onder de leden had. Dat het uitstel of tekort wat zij al die jaren heeft gehad, dat ze daar nu een soort van voor moet boeten, dat dat nooit meer lijkt goed te komen.” (Interview 2, moeder van twee kinderen met de ziekte van Addison)

Een moeder geeft daarbij aan dat ze hoopt dat haar kind niks heeft meegekregen van de “verkeerde” manier waarop zij en haar man hun kind hebben aangepakt.

“Maar een moeder wil het liefste met iedereen aan de keukentafel wat drinken. Maar had ik ‘m maar even alleen hier neergezet en wij daar. Had hij even lekker z’n rust kunnen krijgen. En dan hadden wij ook rustig gedronken. Maar ja, ik wist het niet. En daar baal ik vreselijk van. Ik hoop niet dat ‘ie daar wat van meekrijgt. Ik weet niet in hoeverre ‘ie daar wat van meekrijgt.” (Interview 13, Moeder van kind met neurofibromatose)

Een vader geeft aan dat zij te veel gevraagd hebben van hun kind, bijvoorbeeld door hem lange afstanden zelf te laten lopen.

Sommige ouders geven aan dat hun kind mentale gezondheidsproblemen heeft gekregen als gevolg van het langdurige diagnosetraject. Een kind heeft bijvoorbeeld angst voor ziekenhuizen ontwikkeld:

“Een familielid van ons die lag in het ziekenhuis en die heeft er een aantal weken gelegen en in die weken wilde ze nooit mee. En toen was ze dus wel toch een keer mee gegaan omdat ze nou ja de stad in gegaan was om te winkelen en ze was wat eerder uit geshopt dan wat eigenlijk de bedoeling was en toen is ze toch dus met haar zus in het ziekenhuis gekomen en toen kwam ze dus weer op de verpleegafdeling, maar ze wilde dus absoluut niet mee op de kamer. Toen ben ik dus naar haar toe gegaan, ze zat dus in de wachtruimte zat ze te wachten. En toen tranen in haar ogen zo van ik wil niet mee naar de afdeling, toen kwam het bij haarzelf dus toch echt allemaal even weer heel dichtbij. En dat hadden wij eigenlijk niet gedacht dat het nog bij haar zo diep zou zitten en zij schrok zelf ook van haar eigen reactie, dat dat bij haar dus echt zo toen nog weer boven kwam ondanks dat we zo vaak daar weer geweest zijn maar ja we komen dan alleen op de poli en dan kom je verder niet op de verpleegafdelingen natuurlijk. Dus dat was denk ik, daarna heeft ze ook een paar keer nog een nachtmerrie gehad” (Interview 1, moeder van een kind met de ziekte van Addison)

Een ander kind is tijdens “onnodige” opname in een psychiatrische kliniek “misbruikt” door de andere bewoners. Bij een ander kind zijn de mentale gezondheidsproblemen ontstaan doordat het kind te lang op een “verkeerde” school heeft gezeten.

“Nou, we hebben hem te lang op regulier onderwijs laten zitten. We wisten niet wat er aan de hand was. Nou ja, dan de tijd verstrijkt en in de onderbouw dan maakt het allemaal niet zo gek veel uit wat je aan het knoeien bent. Een beetje poppetjes kleien en weet ik veel allemaal wat, liedjes zingen. Dat maakt niet uit als je niet helemaal mee komt. Maar op een gegeven moment groeit dat natuurlijk in zo’n basisschool dat je steeds meer vaardigheden onder de knie moet hebben. En als dan gewoon tegen een klas wordt gezegd, ga maar een gansje knippen en hij kan nog niet eens recht een papiertje afknippen, omdat hij daar met zijn fijne motoriek nog niet toe in staat is. Dan krijg je steeds meer bevestiging van je falen. Hij was uiteindelijk toen hij naar het speciaal onderwijs ging volledig onzeker en durfde niks te starten met de angst dat hij dat toch niet zou kunnen. En dat is toch wel een traject geweest van minimaal een jaar om dat enigszins te repareren op dat speciale onderwijs. En hij is ook op een veel lager niveau ingeschoten dan dat hij daar nu op zit, omdat hij gewoon dacht: ik kan niks, dus ik doe niks. En dat is mentale beschadiging.” (Interview 14, vader van kind met Duchenne)

Ouders van een kind met X-ALD geven aan dat hun kind een “normaal” leven had kunnen leiden als de diagnose eerder gesteld was:

“I: Wat had er gewonnen kunnen worden, als er meteen al een MRI-scan...

Vader: Nou, dan gaan ze hem in de gaten houden. Krijgen ieder halfjaar ofzo een MRI-scan en zodra het eerste plekje op de hersenen te zien is, heb je eigenlijk nog geen, geen ehm, afwijkingen...

Moeder: Beschadigingen.

Vader: Geen beschadigingen. Dan krijg je die stamceltransplantatie. En dan stopt het proces.

Moeder: In de hersenen. Kun je nog wel nog die AMN-vorm nog krijgen. Dat is dan in het ruggenmerg. Maar dat krijg je pas op latere leeftijd. En dan kun je wel moeite krijgen met lopen, maar daar kun je wel oud mee worden.

Vader: Dat geeft wat ongemakken.

Moeder: Gewoon lichamelijke ongemakken, eigenlijk. Maar in ieder geval geestelijk ga je niet verder achteruit. En dan had hij een gewoon leven kunnen leiden. Als hij op tijd erbij was.” (Interview 9, vader en moeder van kind met X-ALD)

Tot slot geven enkele ouders aan dat hun kinderen gedurende het diagnosetraject onbegrip van leeftijdsgenootjes hebben ervaren:

“Op school kon ze vaak niet lopen, dan stond ze en dan schoven ineens de botjes over elkaar. En dat doet zo'n pijn, dan kan ze niks meer. Maar als ze weer goed schieten kan ze weer verder. Dus ze werd op school, door iedereen eigenlijk, uitgelachen van, dit kan niet.” (Interview 10, moeder van 2 kinderen met Ehlers-Danlos)

4.5.2 Gevolgen voor ouders en gezin

Naast de eerder beschreven stress, emoties en angsten die ouders ervaren tijdens het diagnosetraject (zie 4.3 *Beleving van het diagnostisch proces door ouders*), geven ouders aan dat ze last hebben van schuld- en spijtgevoelens. Bijvoorbeeld over het feit dat ze hun kind verkeerd hebben aangepakt of voor een onnodige behandeling hebben gekozen.

“En toen hebben we haar ingeschreven voor eettherapie bij een revalidatiecentrum. En zij is daar vijf of zes maanden intern geweest om eettherapie te volgen, om uiteindelijk weer zelfstandig te kunnen eten. En ja, dat is op zich wel gelukt, maar goed, toen zij weer terug was een halfjaar daarna hebben we de diagnose gekregen van Niemann-Pick. [pauze 4 sec, vervolgt met tranen in stem] En uiteindelijk heeft ze toch een maagsonde gekregen en hebben wij er spijt van gehad dat wij haar zes maanden daar intern hebben gehad [huilend].” (Interview 12, moeder van kind met Niemann-Pick en kind met PKU)

Een ouder beschrijft dat zij de gedragsproblemen van haar kind “verkeerd” heeft aangepakt, wat heeft geleid tot verdriet, frustraties en strubbelingen in het gezin. Ook enkele andere ouders geven aan dat het traject ook een impact heeft gehad op andere kinderen in het gezin.

“Je ontkomt er gewoon niet aan, dat ze (oudste kind) wel dingen mee krijgt. En op een gegeven moment begon ze ook te huilen, want ze miste haar zusje. En op een gegeven moment, ik weet nog wel, toen begon ze opeens te huilen, want ze was bang dat ons hondje zou doodgaan. En ik keek haar zo aan, dat hondje was heel jong, maar dat is toch een gezond hondje. Ja maar mama, en toen begon ze over dat zusje, dat ze haar niet kwijt wilde. En toen besepte ik, je krijgt toch wel iets mee.” (Interview 5, moeder van twee kinderen met GESD-type 9)

Verscheidene ouders geven aan dat het langdurige diagnosetraject impact heeft gehad op hun dagelijks leven. Bijvoorbeeld omdat ze geen tijd voor zichzelf hadden – soms vanwege een langdurige ziekenhuisopname. Feestjes, uitstapjes en vakanties werden gedurende het traject door sommige ouders overgeslagen. Een moeder geeft aan dat ze niet de tijd heeft genomen om alles te verwerken, waardoor zij tijdelijk in de ziektewet heeft gezeten.

Een moeder geeft daarnaast aan dat alle herinneringen aan het traject bij haar terug komen wanneer ze op televisie iets ziet dat te maken heeft met een ziekenhuis.

Verschillende ouders vertellen ook over de impact die het langdurige traject op de partnerrelatie heeft gehad. Sommige ouders geven aan dat deze versterkt is door alles; andere geven aan dat hun relatie het niet heeft gered, omdat beide partners op een verschillende manier met alles omgingen.

Naast de negatieve gevolgen benoemen sommige ouders ook enkele positieve gevolgen van het langdurige diagnosetraject. Ze zijn bijvoorbeeld mondiger of weerbaarder geworden, staan sterker in de schoenen, of hebben geleerd naar zichzelf te luisteren. Hun empathisch vermogen is vergroot. Of ze hebben een tijd zonder zorgen gehad.

“Nou, ik denk dat ik een stuk minder weerbaar zou zijn geweest, dat weet ik dan wel. Nou voor ons allebei, omdat we allebei in het onderwijs zitten, ons empathisch vermogen naar ouders toe van kinderen in onze klassen die we tegenkomen, is denk ik wel heel erg vergroot. Ja, dat opent wel je ogen. Je kijkt toch anders naar kinderen en naar hoe kwetsbaar je als ouder bent, dat. Dus het heeft me misschien wel sterker gemaakt en het heeft me meer empathisch gemaakt, dat ja.” (Interview 6, moeder van een kind met neurofibromatose)

*“I: Want was het anders geweest als je eerder een diagnose had gehad?
Nou ja, anders in de zin van dat je eerder weet hoe ziek je kind is. En dat je eerder weet dat je vroeg afscheid van haar zult nemen. En wat dat betreft ben ik heel blij dat ik dat dus niet eerder heb geweten. Nee. Dus die acht jaar waren echt voor mij een cadeau, ja.” (Interview 11, moeder van een kind met limb girdle dystrofie)*

“Is het een vloek of een zegen dat we zo laat zijn met de diagnose? We hebben wel zes jaar gedacht dat we een jongen hadden die niet zo’n ernstige spierziekte had en dat is prettig.” (Interview 14, vader van kind met Duchenne)

4.5.3 Overige gevolgen

Enkele ouders geven aan dat zij door het langdurige diagnosetraject minder vertrouwen hebben in zorgverleners, of minder gebruik maken van de zorg. Ze gaan bijvoorbeeld minder vaak naar de huisarts, of bezoeken het consultatiebureau alleen voor vaccinaties, maar niet meer voor de controles.

Een moeder geeft aan dat het diagnosetraject ook financieel gevolgen heeft gehad. Ze hebben veel reiskosten gemaakt voor alle ziekenhuisbezoeken.

4.6 Adviezen van ouders

Ouders hebben verschillende adviezen voor andere ouders en voor zorgverleners. Deze worden in deze paragraaf beschreven.

4.6.1 Adviezen voor andere ouders

Het eerste advies dat veel ouders aan andere ouders willen meegeven is om hun gevoel te volgen en naar de huisarts te gaan, wanneer ze iets niet vertrouwen:

“Ja misschien: wees toch iets harder en ga gewoon echt toch vaker naar de huisarts als je het niet vertrouwt. Ja, net wat ik zei: ik was tien jaar jonger. Ja, als iedereen om je heen zegt van: ach ja, nou ja, dan ga je niet meer. Volg gewoon wel je gevoel. En als dat voor jou niet goed zit, ga er gewoon mee verder. En ik denk toch dat je, dat je daar gewoon iets harder in moet zijn. Kijk, want je voelt echt wel aan dat er iets niet klopt. Volg echt gewoon je gevoel. En ja, ga desnoods wekelijks bij de huisarts zitten, dat ‘ie je gewoon zo zat is [lacht]” (Interview 13, moeder van kind met neurofibromatose type 1)

Daarnaast adviseren verschillende ouders om als ouder op je strepen te blijven staan, je niet te laten wegsturen of af laten schepen en mondig te blijven. Ouders adviseren ook om kritisch te zijn: verzamel informatie, bijvoorbeeld door vragen te stellen, of vraag zelf om een doorverwijzing, waarbij je blijft zoeken naar een arts die je vertrouwt. Een paar ouders adviseren om altijd met z’n tweeën naar de arts te gaan, waarbij de één het gesprek voert, en de ander meeschrijft, zodat je als ouders alles van het gesprek meekrijgt. Tot slot adviseren een paar ouders om elk detail met de arts

te delen – ook al denk je als ouder dat dit niets met de situatie te maken heeft. Het kan voor de arts misschien het laatste stukje van de puzzel zijn.

“Nou, wat ik me kan bedenken is, om zelf als ouders alles zo breed mogelijk in kaart te brengen. In alles wat je ziet. Omdat je soms zelf wel kunt denken: dat zal er wel niet bij horen. Als ik soms dat hele lijstje zag, na een jaar weer, van wat er allemaal bij hoorde... Nou, daar waar ik in het begin dacht: dat heeft ze allemaal niet, een jaar later: check, check, check. Maar dat ik zo iets kon bedenken, wat er allemaal bij hoorde.En ik denk dat wanneer je als ouder zijnde, al die dingen die je opvallen benoemt en in kaart brengt, en dan maar aan de deskundige overlaten in welk vakje, of het wel of niet ergens bij hoort. Ja. Dat er ook dingen waren waarvan wij nooit hadden bedacht dat het erbij zou horen. Maar dat dat er toch ook wel bij hoorde.” (Interview 8, moeder van kind met neurofibromatose type 1)

4.6.2 Adviezen voor zorgverleners

Bijna alle ouders adviseren zorgverleners om te luisteren naar ouders, hun gevoelens serieus te nemen, zich te verdiepen en in te leven in de patiënt en begrip te tonen voor hun mening/ideeën. Ter illustratie twee fragmenten:

“Luister naar ouders. En ik snap wel dat het altijd niet makkelijk is, maar je komt niet zomaar met iets als je al meer kinderen hebt. Dat was gewoon heel zwaar.” (Interview 13, moeder van kind met neurofibromatose type 1)

“Een moeder voelt precies aan wat haar kindje voelt. Daar ben je moeder voor, je hebt het negen maanden bij je gedragen. Een moeder voelt het gewoon wat er met haar kindje is, feilloos. En een moeder hoeft niet altijd 100% gelijk te hebben, maar 80% mag je wel van een moeder aannemen, dat ze weet waar ze het over heeft. En dat mag je niet weg wuiven, daar mag toch wat meer respect voor zijn, vind ik.” (Interview 5, moeder van 2 kinderen met GESD-type 9)

Daarnaast adviseren verschillende ouders aan zorgverleners om open en eerlijk te zijn – ook als ze iets niet weten. De meeste ouders geven aan dat het geen schande is om als een zorgverlener iets niet te weten. Ouders waarderen het wanneer een zorgverlener dit erkent en vervolgens doorverwijst naar een andere zorgprofessional.

“Het is niet erg om te zeggen dat je de expertise ..., wat bij ons dus wel gebeurd is, er is gewoon heel duidelijk gezegd van: we hebben de expertise niet, je gaat verder. Ik word een beetje naar van die verhalen van mensen met kinderen met spierziekte waarin dat dus wel is gebeurd. Dat zo’n kinderarts en neuroloog zeggen: we weten het wel, we gaan het gewoon proberen en we zien het wel. Wat je als arts of als zorgverlener doet, dat is van invloed op de kwaliteit van leven en jij gaat 's avonds naar huis en voor je patiënt is het gewoon een blijvende realiteit. Alles wat je aan trots en dergelijke hebt: zet maar weg, want daar is je patiënt niet bij gebaat.” (Interview 11, moeder van kind met limb girdle spierdystrofie)

Ouders adviseren zorgverleners dan ook om samen te werken en kennis te delen met andere zorgverleners. Eén ouder geeft aan dat bij een doorverwijzing een zorgverlener het probleem wel opnieuw moet bekijken en zich niet moet baseren op alleen het dossier. Een andere ouder adviseert zorgverleners om altijd het protocol te volgen en op basis daarvan door te verwijzen. Tot slot adviseren verschillende ouders dat zorgverleners bekender moeten zijn met zeldzame aandoeningen – met andere woorden dat de awareness moet worden verhoogd.

4.7 Factoren die van invloed zijn geweest op de duur van het diagnosetraject

Uit de verhalen van de ouders komen verschillende factoren naar voren die positief dan wel negatief van invloed zijn geweest op de duur van het diagnosetraject. Deze zijn onder te verdelen in factoren die bij ouders liggen, factoren die bij zorgprofessionals liggen, factoren die bij het kind liggen, factoren die in de situatie liggen en toevallige factoren. Deze factoren worden hieronder beschreven.

4.7.1 Ouders

Factoren die bij ouders liggen en die positief van invloed zijn geweest op de duur van het diagnosetraject zijn een medische achtergrond bij de ouders, waardoor zij bepaalde symptomen herkenden, en assertiviteit en verbale intelligentie. Een van de ouders geeft aan dat zij net zo lang is blijven zitten bij de kinderarts tot hij haar doorverwees naar een expertisecentrum. Een andere ouder geeft aan dat assertiviteit nodig is, anders moet je lang wachten op een nieuwe afspraak. Enkele ouders geven aan dat het heeft geholpen om zoveel mogelijk informatie met zorgprofessionals te delen.

Verschillende ouders geven aan dat ze te veel vertrouwen hebben gegeven aan zorgprofessionals, waardoor ze bijvoorbeeld niet werden doorverwezen. Daarnaast geven enkele ouders aan dat ze zelf een verklaring zochten voor de verschijnselen bij hun kind. Een bruine huid die bijvoorbeeld verklaard werd door het feit dat het gezin in een zonnig buitenland woont. Of het feit dat de ouders ook enkele kenmerken hebben, zoals vlekken op de huid, of lenigheid. Daarnaast benoemt een moeder dat zij zich geen zorgen maakte over de motorische achterstand bij haar kind, omdat zij van mening is dat elk kind zich op z'n eigen tempo ontwikkelt. Zij was hier zo stellig in, dat het consultatiebureau ook niks deed met de geconstateerde achterstand.

“In de jaren daarvoor was ze altijd al wat anders in haar ontwikkeling geweest dan de andere kinderen maar ik heb mij daar verder geen zorgen over gemaakt, ieder kind trekt in principe z'n eigen plan, ook qua ontwikkeling, dus wat zou er dan met haar mis kunnen zijn.

I: En heeft het consultatiebureau daar ooit weleens over nagedacht, of iets ter sprake gebracht?

Nee, nee. Maar ik denk ook: omdat ik zo stellig was in het principe van: ieder kind trekt zijn eigen plan.

Dus ik denk wel van: ook al hadden zij iets gezegd, dat ik mijn schouders had opgehaald, van: dat zien we dan later wel.” (Interview 11, moeder van een kind met Limb girdle spierdystrofie)

Een moeder geeft aan dat zij niet aan een spierziekte heeft gedacht, omdat het niet in de familie voorkomt. Een andere ouder geeft aan dat ze zich als ouders ook te lang hebben blindgestaard op een alternatieve diagnose. Weer een andere moeder reageerde uit moederinstinct goed op signalen van haar dochter – zij gaf haar drinken wanneer haar dochter 's nachts gillend wakker werd – waardoor het symptoom verdween en men op de spoedeisende hulp niks kon vinden. Tot slot geeft een moeder aan dat ze ook wende aan het donkere uiterlijk van haar kind, omdat het geleidelijk ging.

4.7.2 Zorgprofessionals en organisatie van zorg

De meeste ouders geven aan dat het luisteren naar ouders en hen serieus nemen een van de belangrijkste factoren is die van invloed is op de duur van het diagnosetraject.

“Maar dan vond ik ook dat die instelling té laat reageerde. Want we hadden al zo vaak aangegeven, dat hij zo achteruitging. En dan denk ik van, moet het dan nog een halfjaar wachten?” (Interview 9, ouders van een kind met X-ALD)

“I: Hoe had de diagnose bij je dochter sneller, eh, gesteld kunnen worden?”

Nou door naar mij te luisteren ooit in het begin, dat is het antwoord. Had gewoon direct mij serieus genomen, misschien dan niet het eerste half jaar, maar had mij niet gewoon steeds weggestuurd met de woorden je bent overbezorgd, want dat is zo’n doodoener. Je bent niet altijd meteen overbezorgd omdat jij goed voor je kindje zorgt. Dat is zo’n onzin.” (Interview 5, moeder van twee kinderen met GESD-type 9)

Een andere belangrijke factor is volgens ouders in hoeverre zorgprofessionals bereid zijn om door te verwijzen of samen te werken wanneer zij iets niet weten. Enkele ouders benoemen dat ego’s van artsen daarbij een rol spelen.

Verscheidene ouders geven aan dat zij alertheid hebben ervaren bij zorgprofessionals: zij pikten de signalen op, deden een gedegen anamnese en volgden het protocol door door te verwijzen. Daartegenover staan ouders die hebben ervaren dat zorgprofessionals bepaalde symptomen niet hebben herkend:

“We wisten dat die vlekken die ze ook op haar huid heeft, waarvan die oncoloog destijds had gezegd: “Nou dat is een ziekte, dat heeft ze vast niet.” Dat was het wel en heel veel jaren later heeft ooit eens een kinderarts hier gezegd, onze huidige kinderarts: “Die diagnose had veel eerder gesteld kunnen worden, want het was zo duidelijk, dat het neurofibromatose type 1 was.” Ze had meer dan zestien van die vlekken. Dan is het al gedaan, dan is het al duidelijk.” (Interview 6, moeder van een kind met neurofibromatose)

“<<zoon>> heeft ook bij een logopedist en een fysiotherapeut gelopen voordat wij de diagnose hadden. En nou dat zijn ook, met name zo’n kinderfysiotherapeut is uitgerekend een persoon die eigenlijk dit soort dingen zou moeten kunnen herkennen, want hij had zeker op latere leeftijd een aantal echt specifieke kenmerken van een Duchenner die ... Als ik hem nu zou zien, zou ik het direct herkennen. I: Zoals?”

Nou je hebt een echt heel specifiek kenmerk is de Gowers-manoeuvre. Dat is een manier van opstaan, dus dat je omhoogkomt en jezelf afzet tegen je bovenbenen om de kracht te maken om omhoog te komen. Nou die specifieke manier van opstaan dat is kenmerkend voor jongens met Duchenne. En tenenloop, door verkorting van zijn kuitspieren ga je automatisch op je tenen lopen. Nou dat deed hij op een gegeven moment ook heel continu. Als je enig zicht al hebt op wat Duchenne is, dan herken je dat direct. En de kinderfysiotherapeut waar hij al twee jaar liep voordat de diagnose gesteld is, nou die heeft zich ook wel tegen het hoofd geslagen en zich daar schuldig over gevoeld.” (Interview 14, vader van een kind met Duchenne)

Sommige ouders hebben het gevoeld dat zorgprofessionals naar “losse” symptomen kijken en niet integraal. Dit laatste zou in hen ogen de duur van het diagnosetraject kunnen verkorten.

Verschillende ouders geven aan dat zorgprofessionals in hun ogen onzorgvuldig hebben gehandeld. Bijvoorbeeld door het kind niet te onderzoeken, een aanvraag voor een scan te laten liggen, of het protocol niet te volgen.

“Nou, in ieder geval wat we toen ook van die psychiater wisten, van als er een knik komt in het gedrag ergens, rond de puberteit, dan moet je altijd eerst een MRI-scan laten maken. Eerst uitsluiten of dat er niet iets anders is dan puur psychiatrische oorzaak. En dat hadden ze in <<plaatsnaam>> moeten doen. Ja. Daar is het eigenlijk al fout gegaan.” (Interview 9, vader van een kind met X-ALD)

Enkele ouders geven aan dat zij hebben ervaren dat zorgprofessionals geen kennis hebben van het dossier. Een ouder geeft aan dat er fouten in dossier van hun kind staan; een andere ouder heeft het gevoel dat hoe dikker het dossier, hoe minder men het leest.

Een andere factor ligt in de communicatie. Een moeder beschrijft dat zij door de woordkeuze van de arts in het streekziekenhuis ervoor koos om niet doorverwezen te worden naar een expertisecentrum, “want dan ga je de medische molen in” volgens de arts in het streekziekenhuis. En dat was iets wat de ouders op dat moment niet wilden, omdat er zich nog geen grote problemen voordeden. Een andere ouder beschrijft dat het gebruik van de juiste termen deuren doet opengaan:

“Vader: Een zus van <<moeder>> is psychotherapeute en die heeft gebeld en die gebruikt dan de juiste termen. Vertelt haar achtergrond en meteen gaan alle deuren open.

Moeder: Gaan alle deuren open.

Vader: En dan denk ik, het kan toch niet zo zijn, dat zo’n opname, een behandeling of een opname, of dat er iets gebeurt, afhankelijk is van het gebruik van de juiste termen? Wij vertellen het verhaal, we vertellen wat er gebeurt, wat er aan de hand is. Daar moeten de mensen op reageren. Niet op het juiste gebruik van de termen!” (Interview 9, ouders van een kind met X-ALD)

Bekendheid met de zeldzame aandoening is volgens ouders een factor van invloed op de duur van het diagnosetraject. Enkele ouders geven aan dat de onbekendheid met de zeldzame aandoening ervoor heeft gezorgd dat zij van het kastje naar de muur zijn gestuurd.

Een moeder noemt de wachtlijsten en de wachttijd tot een afspraak als factor die de duur van een diagnosetraject negatief beïnvloedt. Daarnaast benoemt een vader dat het koppelen van dossiers winst zou kunnen opleveren:

“I: En hoe had het sneller gekund?

Ik denk dat als je kijkt hoe een Spieren Dag in <<expertisecentrum>> eruitziet, daar zitten we echt wel op de goede koers. Als je kijkt hoe zij in het systeem, het automatiseringssysteem, vullen zij direct hun bevindingen in. Een volgende arts waar jij dan komt, die kan in dat systeem direct al zien wat de voorgaande arts of behandelaar, of wat dan ook, geconcludeerd heeft. En daarmee krijg je veel sneller een compleet beeld van een patiënt. Dus ik denk dat daar in de automatiseringshoek dossiers koppelen, informatie koppelen, dat daar veel in kan.” (Interview 14, vader van een kind met Duchenne)

Tot slot geeft een vader aan dat men in de psychiatrie te veel afhankelijk is van de psychiater, die naar zijn gevoel alles beslist. In hun ervaring heeft een psycholoog soms ook geprobeerd om bepaalde zaken aan te kaarten, maar dat het uiteindelijk de psychiater was, die beslist omtrent onderzoek, behandeling, doorverwijzing etc.

4.7.3 Kind

De positie van het kind in het gezin wordt door verschillende ouders benoemd als factor die van invloed is geweest op de duur van het diagnosetraject. Wanneer het het eerste kind van ouders betreft, geven ouders aan dat zij niet wisten wat een “normale” ontwikkeling is voor een kind en daardoor minder snel aan de bel trokken. Men dacht dat de verschijnselen erbij hoorden.

“<<dochter>> is ons eerste kind, dus wij hadden geen ervaring over waar je op moet letten of wat wel normaal is of wat niet normaal is qua ontwikkeling.” (Interview 12, moeder van een kind met Niemann-Pick en een kind met PKU)

Een vader beschrijft dat hun specialist heeft aangegeven dat *“het eerste kind altijd het slachtoffer is”*. Een moeder bij wie het het derde kind was, gaf aan dat zij daardoor juist wist dat het gedrag van haar kind niet normaal was. Enkele ouders hebben meer kinderen met dezelfde aandoening. Al deze ouders geven aan dat de diagnose bij het tweede kind veel sneller is gesteld, omdat men wist waar men naar op zoek was, of men sneller de symptomen herkende.

Daarnaast noemen een paar ouders het geslacht van het kind als factor die van invloed is geweest op de duur van het diagnosetraject. Een moeder geeft aan dat wanneer haar dochter een jongen was geweest, zij eerder aan een spierziekte gedacht zou hebben, en eerder aan de bel had getrokken toen haar kind motorisch achterliep. Een andere moeder geeft aan dat zorgprofessionals bij meisjes sneller denken aan psychische problematiek dan bij jongens:

“Niet te snel, dingen afdoen van nou ja goed, het zal wel psychisch zijn of zo, want ik kan me wel voorstellen dat bij zo een ziekte als dit, zeker met dingen met die verminderde eetlust of zo dat dat gauw ja, ik denk als je mijn zoon een meisje was geweest dan wordt daar bijvoorbeeld al weer anders op gereageerd, denk ik.” (Interview 3, moeder van een kind met de ziekte van Addison)

4.7.4 Situatie en aandoening

Een aantal ouders beschrijft dat de situatie het beeld vertroebeld heeft. Bijvoorbeeld omdat het gezin op dat moment in het buitenland woonde, waardoor de donkere huidskleur niet opviel, of omdat het kind geadopteerd is, waardoor ouders en zorgprofessionals langer in een andere richting hebben gedacht. In een andere situatie hadden de zussen van een kind met de ziekte van Addison ook een hevige griep, waardoor er op dat moment geen verder onderzoek is gedaan. In een situatie was een kind vanwege gedragsproblemen opgenomen in een instelling, waardoor ouders in eerste instantie niet in de gaten hadden dat hun kind cognitief achteruitging en bepaalde handelingen niet meer kon uitvoeren. Enkele ouders geven aan dat het aantal kenmerken en de hevigheid van de kenmerken van de aandoening van invloed is geweest op de duur van het diagnosetraject, zoals blijkt uit de volgende fragmenten:

“Maar ik vond het dan weer bijzonder dat er meteen na de geboorte zeg maar een diagnose is gesteld bij dat baby’tje, terwijl ze bij ons wel heel lang erover gedaan hebben. En in hun situatie was de lever al in een vergevorderd stadium noemen ze dat geloof ik, want het kindje was hartstikke geel en een opgezette buik en er waren veel meer kenmerken die duiden op Niemann-Pick kennelijk dan bij ons. Want <<dochter>> had helemaal geen opgezette buik, er was niks met haar organen of iets wat erop wees dat het de kant van Niemann-Pick op zou gaan. Dus dat zijn de verschillen.” (Interview 12, moeder van een kind met Niemann-Pick en een kind met PKU)

“Nou ja, een van de dingen wat bij <<zoon>> wel een oorzaak is, is dat hij een goeie Duchenner is, dan ga je niet zo snel naar Duchenne kijken. Dat gaf zijn fysiotherapeute later ook aan. Ze zei: ik heb het weleens door mijn hoofd laten schieten, maar ja dan deed hij weer dingen in de behandeling en dan dacht ik, dat past helemaal niet bij een Duchenner. Dus ja, dat is wel een beetje dat je op een verkeerd been wordt gezet.” (Interview 14, vader van een kind met Duchenne)

Dezelfde vader geeft aan dat hij en de zorgprofessionals te lang op de “verkeerde” klachten hebben gefocust:

“En nou ja, dat mentale aspect hebben we gewoon heel erg hard op gekeken, want dat was, nog steeds, het grootste bottleneck in hoe hij door het leven moet. En dat mentale dat is eigenlijk hetgeen

waar je hulpvraag in zit. Alleen de oorzaak daarvan zat dus kennelijk op een fysiek vlak en dat maakt het natuurlijk wel lastiger om een goede diagnose te ontdekken. Dat wij heel erg naar dat mentale aspect hebben gefocust en waarbij wij zelf omdat je op een gegeven moment in een modus terecht komt: ik moet continu schetsen waar wij mee bezig zijn geweest en waar we naartoe willen en wat we denken dat het is. Dat je eigenlijk ook die behandelaar waar je voor zit ook al beïnvloedt met nou ja, de richting waar je zelf op denkt. Wij waren continu met dat mentale bezig, dan wordt er niet meer naar het fysieke gekeken.” (Interview 14, vader van een kind met Duchenne)

Tot slot geeft een moeder geeft aan dat zij door een verhuizing bij een nieuwe huisarts kwam, die haar wel geloofde en haar kind doorstuurde naar de kinderarts en het diagnosetraject in een stroomversnelling is gekomen.

4.7.5 Overige factoren

In een situatie is het opvallend dat de basisschool niet aan de bel heeft getrokken. Een kind met de ziekte van Addison hield als gevolg van vermoeidheid hele dagen op school niet vol, en ging daardoor gedurende meerdere jaren halve dagen naar school.

4.7.6 Toeval

Tot slot speelt in verschillende verhalen toeval een rol. Toeval dat men bij de juiste arts kwam die toevallig ervaring heeft of bekend is met de aandoening:

“Ik denk van: we hadden gewoon de juiste mensen op de juiste plekken. Denk ik.” (Interview 11, moeder van een kind met Limb Girdle Spierdystrofie)

Hoofdstuk 5: Discussie en conclusie

In dit hoofdstuk worden allereerst de resultaten samengevat (5.1) en bediscussieerd (5.2). Vervolgens worden de beperkingen van de studie besproken (5.3). Tot slot worden aanbevelingen voor vervolgonderzoek en voor de praktijk geformuleerd (5.4), gevolgd door een conclusie (5.5).

5.1. Samenvatting resultaten

De resultaten van de online vragenlijst laten zien dat er grote variatie is in de duur van het diagnosetraject. Voor 72% van de patiënten duurt de diagnostische vertraging meer dan een jaar. Voor 20% van de respondenten duurt het meer dan 20 jaar voordat de juiste diagnose is gesteld. Een diagnose wordt vaak gesteld na bezoek aan verschillende artsen: 35% van de patiënten heeft meer dan vijf verschillende artsen bezocht voordat een diagnose wordt gesteld. Voor de meeste patiënten stelt de klinisch geneticus (37%) of een medisch specialist de diagnose (38%). Bij 17% van de respondenten is de diagnose meegedeeld op een manier waarover patiënten niet tevreden zijn, omdat er bijvoorbeeld te weinig informatie werd gegeven. Bij 46% van de patiënten is in eerste instantie een andere diagnose gesteld. Hierdoor heeft ongeveer een kwart van de patiënten onnodige medische interventies, zoals een operatie of een psychologische behandeling ondergaan. Meer dan de helft van de patiënten (56%) heeft lichamelijke gevolgen ondervonden, en 47% van de patiënten heeft psychologische gevolgen ondervonden van het langdurige diagnosetraject. Het blijkt dat het stellen van de juiste diagnose bij vrouwen langer duurt dan bij mannen.

De resultaten van de online vragenlijst laten daarnaast zien dat er tussen de aandoeningen grote variatie is in de duur van het diagnosetraject. De grootste vertraging treedt op bij patiënten met Ehlers-Danlos en patiënten met een spierziekte. Bij 42% van deze patiënten duurt het meer dan 20 jaar voordat er een diagnose is gesteld. Mensen met een schedel- of aangezichts-aandoening krijgen relatief snel een diagnose: 72% van hen heeft binnen een jaar een diagnose.

Voor ouders (en patiënten) is het diagnosetraject een periode van onwetendheid en onzekerheid. Veel ouders geven aan dat zij zich niet serieus genomen voelen tijdens het diagnosetraject. Dit leidt tot frustraties, verdriet, boosheid en gevoelens van onmacht. Het hebben van een diagnose is voor ouders belangrijk. Het geeft hen duidelijkheid en een beeld van de toekomst waar men zich op kan voorbereiden. Daarnaast biedt het hen een handvat om met hun kind om te gaan. Voor hun kind betekent het dat de juiste behandeling kan starten, waardoor het minder pijn heeft, zich kan gaan ontwikkelen of minder probleemgedrag vertoont.

In de interviews worden tal van factoren genoemd die van invloed zijn op de duur van het diagnosetraject. Deze bevorderende en belemmerende factoren liggen deels bij ouders (zoals kennis vanwege een medische achtergrond, verbale intelligentie/doortastendheid, zich blind staren op andere diagnoses, verklaring zoeken voor verschijnselen, verkeerd woordgebruik), deels bij zorgprofessionals (zoals alertheid, bekendheid met zeldzame aandoening, zorgvuldigheid, serieus nemen van ouders, doorverwijzen/samenwerken met andere professionals), deels bij het kind (zoals geslacht, positie kind in gezin) en deels in de aard van de aandoening (zoals kenmerken en hevigheid symptomen). Echter, in vrijwel alle verhalen speelt toeval ook een belangrijke rol.

5.2 Discussie

De duur van de diagnostische vertraging varieert van 0 tot 64 jaar. Patiënten met het syndroom van Ehlers-Danlos en patiënten met een spierziekte rapporteren de langste duur. Patiënten met schedel- en aangezichts-aandoeningen ervaren minder diagnostische vertraging. Dit kan deels verklaard worden door de uiterlijke kenmerken die een rol spelen bij deze aandoeningen. In grote lijnen komen de resultaten beschreven in dit rapport overeen met de resultaten van de EurordisCare2 Survey

(Eurordis, 2009). In 16 Europese landen is deze survey uitgezet onder patiënten met de ziekte van Crohn, cystic fibrosis, ziekte van Duchenne, Ehlers-Danlos, Fragiele X syndroom, syndroom van Marfan, Prader Willi Syndroom en Tubereuze Sclerose complex. In Nederland is deze vragenlijst uitgezet onder slechts drie diagnosegroepen: ziekte van Duchenne, Prader Willi Syndroom en Tubereuze Sclerose complex. Uit ons onderzoek bleek dat 28% van de patiënten met een zeldzame aandoening binnen een jaar een diagnose heeft. Meer dan de helft van mensen heeft meer dan zes jaar moeten wachten op een diagnose. Dit percentage is hoger dan gerapporteerd in de EurordisCare2 Survey. Daaruit bleek dat een kwart van de patiënten met een zeldzame aandoening in Europa tussen de vijf en 30 jaar heeft moeten wachten op een diagnose. Uit datzelfde onderzoek blijkt dat patiënten met Ehlers-Danlos de meeste problemen ervaren. Dit komt overeen met onze resultaten. Opvallend is dat in onze studie de diagnostische vertraging bij Marfan groter is dan bij het Eurordis onderzoek: in onze studie heeft 50% de diagnose Marfan binnen zes jaar en 75% binnen 20 jaar versus respectievelijk 18 maanden en 11 jaar in het Eurordis onderzoek. Het lijkt erop dat de diagnostische vertraging op dit moment groter is dan ten tijde van de EurordisCare 2 Survey in 2003-2006. Dit is tegen de verwachting in. Gezien de medische ontwikkelingen van de laatste jaren zou men verwachten dat de duur van diagnostische vertraging zou afnemen. De vergelijking met het Eurordis onderzoek laat echter zien dat de diagnostische vertraging is toegenomen. Het zou echter ook kunnen zijn dat in de afgelopen jaren meer mensen die al lang rondlopen met klachten door de medische ontwikkelingen alsnog een diagnose hebben gekregen wat enkele jaren geleden nog niet mogelijk was.

Respondenten in onze studie geven aan meerdere specialisten bezocht te hebben gedurende het traject. Vijfendertig procent van onze respondenten geeft aan meer dan vijf specialisten te hebben bezocht. Van de Nederlandse respondenten in het Eurordis onderzoek geeft 13% aan meer dan vijf professionals te hebben bezocht; en drie procent heeft meer dan tien professionals bezocht. Het percentage respondenten dat in eerste instantie een andere diagnose heeft gekregen is in onze studie iets hoger dan bij het Eurordis onderzoek (respectievelijk 46% versus 40% (Europa) en 37% (Nederland)). Het percentage respondenten dat een onnodige behandeling heeft ondergaan is in beide onderzoeken vrijwel gelijk (56% versus 52%). Opvallend is dat in het Eurordis onderzoek bijna de helft van de respondenten in heel Europa aangeeft niet tevreden te zijn over de manier waarop de diagnose bekend werd gemaakt. Van de Nederlandse deelnemers in het Eurordis onderzoek bleek 23% niet tevreden te zijn over de manier waarop de diagnose werd meegedeeld. In ons onderzoek was dat 17%. Hieruit valt op te maken dat patiënten in Nederland vaker tevreden zijn over de manier waarop de diagnose werd meegedeeld dan patiënten in Europa. Daarnaast valt het op dat van de Nederlandse respondenten in het Eurordis onderzoek 22% is verhuisd vanwege de diagnose. In onze studie ligt dat percentage veel lager; acht procent van de respondenten geeft aan verhuisd te zijn vanwege de aandoening.

De ervaringen die ouders in de interviews hebben gedeeld, komen overeen met de ervaringen van ouders van kinderen met een zeldzame aandoening die in de literatuur worden beschreven. Het diagnoseproces begint vaak met de zogenaamde niet-pluis gevoelens bij de ouders. Deze niet-pluis gevoelens, waarbij ouders het gevoel hebben dat er iets niet klopt, wordt in meerdere studies beschreven (Lawton et al, 2015; Wong et al, 2015; Qian et al, 2015). De houding van de arts is een belangrijke factor die van invloed is op hoe ouders het diagnosetraject hebben beleefd. Verschillende ouders geven aan dat zij zich niet serieus genomen voelden door zorgprofessionals. Dit heeft bij ouders geleid tot gevoelens van frustratie, machteloosheid, boosheid en verdriet. Deze ervaringen worden ook in verschillende andere onderzoeken onder ouders van

kinderen met een zeldzame aandoening beschreven (Lawton et al, 2015; Worthen et al, 2015; De Ru et al, 2012; Jones et al, 2009; Qian et al, 2015; Daack-Hirsch et al, 2013; Chahal et al, 2012). In lijn met eerder onderzoek geven verschillende ouders aan dat zij een gebrek aan kennis en awareness bij professionals ervaren. Ouders zien dit als een belangrijke reden voor de langdurige diagnostische vertraging (Lawton et al, 2015; Worthen et al, 2015; Qian et al, 2015; Lee et al, 2014). Het krijgen van een diagnose is voor ouders het langverwachte antwoord op de vraag wat er met hun kind aan de hand is (De Ru et al, 2012; Grob, 2008; Dogba et al, 2014). Het geeft duidelijkheid en zij kunnen gericht omgaan met de aandoening van hun kind (Lawton et al, 2015; Worthen et al, 2015; De Ru et al, 2012; Jones et al, 2009; Wong et al, 2015; Weng et al, 2012; Parsons et al, 2002; Gance-Cleveland, 2003). Dit wordt ook in andere studies beschreven.

Meer dan de helft van de patiënten die een verkeerde diagnose heeft gekregen, heeft een onnodige behandeling ondergaan. Dit leidt tot hogere kosten voor de gezondheidszorg. Daarnaast heeft meer dan de helft van de respondenten lichamelijke gevolgen ondervonden van het langdurige diagnosetraject. Hierbij valt te denken aan schade aan het houdings- en bewegingsapparaat, overbelasting, slechtere lichamelijke conditie en verergering van de ziekte. Daarnaast geven patiënten aan dat zij een gebrek aan zelfvertrouwen hebben gekregen doordat zij niet serieus werden genomen. Anderen beschrijven een verminderd zelfbeeld of het ontstaan van een depressie. Een echtscheiding, een laag inkomen of een verkeerde beroepskeuze zijn ook gevolgen die worden genoemd. Het krijgen van een diagnose betekent dat een juiste behandeling kan starten. Daarnaast biedt een diagnose duidelijkheid en neemt het gevoelens van onzekerheid weg. Het is daarom van belang om diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen te verkorten.

5.3 Beperkingen studie

Dit is de eerste studie in Nederland sinds de EurordisCare 2 survey in 2003-2006 die de omvang en gevolgen van diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen in kaart brengt. Hoewel de onderzoeksgroep vrij groot is, namelijk 1172 respondenten, is het aantal aandoeningen dat in de studie is vertegenwoordigd relatief klein, met name wanneer in ogenschouw wordt genomen dat er op dit moment ruim 7000 zeldzame aandoeningen bekend zijn. De onderzoeksgroep vormt echter een heterogene groep wat betreft diagnoses. Het onderzoek maakt duidelijk dat het lang niet altijd de specifieke diagnose is die van belang is voor de ervaren problematiek. Zeer zeldzame aandoeningen waarvan het de verwachting is dat de diagnostische vertraging groot is, zijn echter niet geïnccludeerd in de studie. Dit kan geleid hebben tot een onderschatting van de duur van de diagnostische vertraging voor de totale groep.

Zeldzame ziekten hebben met veel met elkaar gemeen maar verschillen onderling ook enorm. In dit onderzoeksrapport worden de resultaten en de gemiddelden over de zeldzame ziekten vaak over de gehele groep gepresenteerd. Om een beter beeld te krijgen van de oorzaken en gevolgen van diagnostische vertraging en mogelijke succesfactoren om diagnostische vertraging te verkleinen is verdere analyse per aandoening op de reeds verzamelde data noodzakelijk. De data zullen daarom beschikbaar blijven voor vervolgonderzoek.

Een grote groep respondenten (35%) heeft de ziekte van Ehlers-Danlos. Deze groep is daarmee oververtegenwoordigd. Mogelijk speelt de activiteit van de patiëntenorganisatie hierbij een rol. De diagnostische vertraging bij de respondenten met Ehlers-Danlos is groter dan bij de andere groepen respondenten. Dit blijkt niet alleen uit onze studie, maar kwam ook in de EurordisCare2

survey naar voren (Eurordis, 2009). Deze oververtegenwoordiging kan geleid hebben tot een overschatting van de duur van de diagnostische vertraging.

Veel vragen vereisten van de respondenten om terug te kijken in de tijd. Een mogelijke recall bias kan geleid hebben tot minder betrouwbare antwoorden. Een van de vragen die via de aanvullende mail zijn gesteld luidde: "In hoeverre bent u zeker van uw antwoord?". Dit had betrekking op de mate van zekerheid over de vraag hoe lang het diagnosetraject had geduurd. Ruim driekwart (76%) van de respondenten geeft aan (vrij) zeker van hun antwoorden te zijn. De antwoorden van de online vragenlijst en de e-mail zijn met elkaar vergeleken. Hieruit kwam naar voren dat er grote verschillen waren in de duur van de diagnostische vertraging tussen de online vragenlijst en de vragen uit de e-mail bij dezelfde respondenten. Er was geen systematische groep (bijv. ouders of patiënten, bepaalde aandoening) te bepalen waar grote verschillen tussen de twee metingen aanwezig waren. Alles wijst er op dat respondenten beter in staat zijn om aan te geven hoe lang een bepaalde periode duurt, dan om exacte leeftijden aan te geven waar op een situatie zich voordeed. Deze ervaringen zijn ook opgedaan tijdens de diepte- interviews. Ouders konden makkelijker aangeven hoe lang het diagnosetraject heeft geduurd, dan wat de exacte leeftijd van een kind op een bepaald moment was.

Voor de online vragenlijst zijn respondenten benaderd via patiëntenorganisaties. Dit is een selectie van de totale patiëntenpopulatie. Daarnaast zijn mensen met een hoog opleidingsniveau oververtegenwoordigd in de steekproef. Dit kan mogelijk geleid hebben tot een selectie bias. Uit de studie blijkt echter dat er geen verband is tussen het opleidingsniveau en de duur van de diagnostische vertraging. Daarnaast is er variantie op andere factoren (geslacht, woonsituatie, leeftijd).

Het is niet bekend aan hoeveel mensen de uitnodiging voor deelname aan de vragenlijst is verstuurd. Deels omdat de benadering van de leden per patiëntenorganisatie verschillend is geweest. Sommige organisaties hebben alle leden benaderd; andere organisaties hebben een oproep op social media geplaatst. Als gevolg hiervan hebben we geen inzicht in het percentage mensen dat heeft gereageerd op de uitnodiging (percentage respons).

Vanwege budgettaire redenen is het aantal diepte-interviews beperkt geweest. In een kwalitatieve studie is het gebruikelijk om net zo lang data te verzamelen tot het zogenoemde data-saturatie punt is bereikt. Dit is het punt waarop de informatie uit de interviews verzadigd is. Dit punt was na 14 interviews nog niet bereikt.

5.4 Aanbevelingen

Naar aanleiding van met name de interviews kan een aantal aanbevelingen worden geformuleerd voor vervolgonderzoek en voor de praktijk. De door ouders geformuleerde adviezen in de interviews sluiten voor een groot deel aan bij de eerder geformuleerde aanbevelingen uit het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ, 2013).

5.4.1 Aanbevelingen voor onderzoek

Tot nu is er weinig onderzoek verricht naar het diagnosetraject bij zeldzame aandoeningen. Na de EurordisCare 2 survey is dit een eerste aanzet tot het in kaart brengen van diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen. Er is een grote variatie in de duur en de gevolgen van diagnostische vertraging tussen de verschillende zeldzame aandoeningen. Het is daarom aan te bevelen per diagnose de diagnostische vertraging in kaart te brengen.

Dit onderzoek is gebaseerd op de herinneringen van de ouders/patiënten, wat mogelijk geleid heeft tot een recall bias. Om dit te ondervangen zou in onderzoek gebruik gemaakt kunnen worden van bestaande databanken of registers. Op dit moment ontbreekt het aan databanken of registers met patiëntengegevens. Een databank met gegevens over onder andere symptomen, bezoeken aan zorgprofessionals, uitgevoerde onderzoeken, behandelingen kan helpen bij het ontwikkelen van denkpaden en diagnoserichtingen bij zeldzame aandoeningen. In een pilotstudie van het RIVM is geprobeerd om door middel van de Achmea Health Database het diagnosetraject bij de ziekte van Addison in kaart te brengen. Tijdens het project bleek dat dit niet mogelijk was. Beperkingen waren dat de dataset niet opgezet is voor het doen van onderzoek en patiënten aan de hand van de beschikbare gegevens moeilijk te detecteren waren. Onlangs is binnen het project Vroegsignalering de Diagnosewijzer door de VSOP ontwikkeld (www.diagnosewijzer.com). In de Diagnosewijzer kunnen ouders een digitaal dossier bijhouden over hun kind en symptomen en verschijnselen van hun kind registreren. Daarnaast kunnen ze registreren welke artsen ze wanneer hebben bezocht en welke onderzoeken hun kind heeft ondergaan. De diagnosewijzer is bedoeld voor ouders om een actieve bijdrage te leveren aan de zoektocht naar de oorzaak van symptomen. Ouders kunnen dit overzicht meenemen naar artsen, waardoor een eventuele samenhang (sneller) duidelijker wordt. De dossiers die door ouders worden bijgehouden zouden ook gebruikt kunnen worden om meer inzicht te krijgen in het verloop van het diagnostische traject bij zeldzame aandoeningen. Kanttekening hierbij is dat waarschijnlijk alleen ouders die zelf een actieve rol willen vervullen de Diagnosewijzer zullen gebruiken. Om zoveel mogelijk ouders gebruik te laten maken van de Diagnosewijzer is het van belang om deze onder de aandacht te brengen bij zowel ouders als zorgprofessionals.

Er is een grote variatie in de duur van de diagnostische vertraging. Het is van belang om inzicht te hebben in welke factoren van invloed zijn op de duur van deze diagnostische vertraging. De diepte-interviews geven een eerste inzicht in deze factoren. Zoals beschreven is geen saturatie bereikt als het gaat om de kwalitatieve studie. Dit geldt zeker voor de beïnvloedende factoren. Aanvullende diepte-interviews zijn nodig om een beter en volledig beeld te krijgen van factoren die van invloed zijn op de duur van de diagnostische vertraging. Om een compleet beeld van potentieel beïnvloedende factoren te verkrijgen moeten deze factoren ook vanuit het perspectief van andere stakeholders, zoals zorgprofessionals, in kaart worden gebracht. Kwalitatief onderzoek zou daar een geschikte methode voor zijn. Een volgende stap is om oplossingen te vinden voor factoren die te beïnvloeden zijn. Hierbij zou gebruik kunnen worden gemaakt van co-creatie met zowel patiënten als zorgprofessionals. Op die manier zijn de eindgebruikers van de oplossingen betrokken bij het bedenken en ontwikkelen ervan. Dit draagt bij aan een duurzame implementatie van de oplossingen.

5.4.2 Aanbevelingen voor de praktijk

Patiënten met een zeldzame ziekte ervaren problemen van verschillende aard, die voor een groot deel voortkomen uit een kennistekort over zeldzame ziekten. Bekend is dat kennis over en ervaring met zeldzame ziekten schaars zijn (Kole et al, 2010; VSOP, 2002). De oorzaak hiervoor ligt juist in de zeldzaamheid (NPZZ, 2013). In de opleiding en nascholing van artsen wordt het fenomeen zeldzame ziekten te weinig expliciet benoemd (NPZZ, 2013). Het is van belang om aandacht te besteden aan zeldzame ziekten in de opleiding van zorgprofessionals. Hiermee kan de sensitiviteit voor en alertheid op specifieke kenmerken van zeldzame aandoeningen worden vergroot, en daarmee een snellere diagnose worden gesteld. Het is daarnaast van belang om in de opleiding aandacht te besteden aan nieuwe mogelijkheden voor screening en genetische diagnostiek, aangezien 80% van de zeldzame aandoeningen genetisch bepaald is (Volksgezondheidszorg.info, 2018). Binnen het

project Vroegsignalering zijn e-learning modules ontwikkeld voor huisartsen, jeugdartsen en kinderartsen. In deze e-learning modules wordt aandacht besteed aan factoren die ouders in de interviews noemden als factoren die helpen bij het versnellen van het stellen van een diagnose: integraal onderzoek, luisteren naar ouders, naast ouders staan, alertheid en samenwerking. De ontwikkelde e-learning modules richten zich vooral op het diagnosticeren van zeldzame aandoeningen bij kinderen en zijn ontwikkeld voor relevante spelers in dit traject (huisarts, jeugdarts en kinderarts). Echter, er is ook een grote groep volwassenen met zeldzame aandoeningen. De ontwikkelde e-learning modules zouden moeten worden aangepast voor zorgprofessionals die in de volwassenenzorg werkzaam zijn.

Hoe ouders het diagnosetraject ervaren wordt grotendeels bepaald door de mate waarin zorgprofessionals ouders serieus nemen. Het is belangrijk om gedurende het hele traject ouders serieus te nemen en hun zorgen te erkennen. Ouders komen vaak met een niet-pluis gevoel. Ook de zorgprofessional kan een niet-pluis gevoel hebben. Het is belangrijk om dit gevoel te herkennen (Hendriks et al, 2016). Het pluis/niet-pluis gevoel is een substantieel onderdeel van het diagnostisch denken van (huis)artsen. Binnen de opleiding moet het pluis/niet-pluis gevoel als diagnostisch instrument worden geïntegreerd (Stolper, 2011).

Een andere aanbeveling voor zorgprofessionals is om meer samen te werken, kennis te delen, door te verwijzen en samen te werken wanneer men het zelf niet weet. Ouders geven aan het juist te waarderen wanneer een arts aangeeft het niet te weten en doorverwijst naar een andere zorgprofessional. De kennis over een bepaalde zeldzame ziekte is in veel gevallen beperkt tot een enkele behandelaar. De NFU erkent in opdracht van het ministerie van VWS expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. Deze centra bundelen kennis over en ervaring met een bepaalde aandoening. Uit de interviews blijkt dat lang niet alle patiënten voor onderzoek of behandeling in een erkend expertisecentrum komen. Een reden hiervoor kan zijn dat zorgprofessionals niet op de hoogte zijn van de expertisecentra en zij onbekend zijn met waar expertise over de diagnostiek van zeldzame aandoeningen aanwezig is. Een kenniskaart met een overzicht van welke expertise waar aanwezig is kan hierbij helpen. Bij het doorverwijzen kan het helpen wanneer in een verwijsbrief expliciet de mogelijkheid wordt benoemd dat er mogelijk een zeldzame aandoening in het spel is (Hendriks et al, 2016).

Ook het delen van informatie en expertise tussen experts en andere zorgverleners – en daarmee het benutten van elkaars expertise – vindt nog onvoldoende plaats. Hier ligt een taak voor de expertisecentra. Zij zouden hun kennis moeten delen met andere zorgprofessionals, bijvoorbeeld via refereeravonden of via het publiceren van informatie. ICT-hulpmiddelen zouden ook kunnen helpen bij de kennisoverdracht tussen zorgprofessionals (NPZZ, 2013). Het koppelen van ICT-systemen van ziekenhuizen kan ook helpen om makkelijker en sneller informatie te delen. Daarnaast kunnen symptomen-tools zoals FindZebra en Phenomizer op internet artsen helpen hen sneller op het spoor van een zeldzame aandoening te zetten (Hendriks et al, 2016).

Uit de resultaten blijkt dat de diagnose vaak gesteld wordt door een klinisch geneticus (37%). Dat lijkt logisch omdat klinisch genetici bij uitstek specialisten zijn op het gebied van zeldzame ziekten en omdat een groot deel van deze zeldzame ziekten een oorzaak in het DNA heeft. Eerdere inzet van genetisch onderzoek in het diagnostische proces biedt kansen voor een snellere diagnose. Eerdere inzet van genetisch onderzoek is een belangrijk onderdeel in de Richtlijn voor de etiologische diagnostiek bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand/verstandelijke beperking (in ontwikkeling) van de Nederlandse Vereniging van kinderartsen (NVK, nog in ontwikkeling) en zal naar verwachting leiden tot verkorting van de diagnostische periode. In dat licht kan de toepassing van

Whole Exome Sequencing (WES) bij ernstig zieke pasgeborenen met onbegrepen verschijnselen worden genoemd. In ongeveer 30% van deze gevallen wordt de oorzaak van de aandoening gevonden in het DNA van de pasgeborene (Van Diemen et al, 2017; Meng et al, 2017). Ook preconceptionele dragerschapsscreening en actieve familiescreening kunnen een bijdrage leveren aan het eerder stellen van diagnoses van zeldzame aandoeningen. Bij een deel van de patiënten in dit onderzoek werd de diagnose in de hielprikscreening gesteld; uitbreiding van de hielprik kan in de toekomst veel leed en diagnostische vertraging voorkomen.

Uit het onderzoek blijkt dat de diagnostische vertraging bij vrouwen groter is dan bij mannen. Dit kwam ook naar voren uit het Eurordis onderzoek (Eurordis, 2009). Uit de literatuur blijkt dat bij vrouwen met vage klachten eerder wordt verondersteld dat ze lijden aan psychische aandoeningen dan bij mannen met vage klachten (McCranie et al, 1978). Zorgprofessionals dienen zich hiervan bewust te zijn. Hieraan dient onder meer tijdens de opleiding meer aandacht te worden besteed.

5.4.3 Aanbevelingen voor patiënten/ouders

Op basis van adviezen die ouders voor andere ouders geformuleerd hebben is een aantal aanbevelingen voortgekomen. De eerste aanbeveling luidt om een niet-pluis gevoel te erkennen en naar de huisarts te gaan. Een tweede aanbeveling is om als patiënt of ouder kritisch te zijn, door zelf informatie te verzamelen en vragen te stellen. Daarnaast wordt aangeraden om zoveel mogelijk kennis, zorgen en problemen met zorgverleners te delen. Elk detail kan voor een arts het laatste stukje van de puzzel zijn. Een laatste aanbeveling luidt om als patiënt altijd iemand mee te nemen naar een bezoek aan een zorgverlener, of om als ouders met z'n tweeën te gaan. Hierdoor krijg je meer mee van het gesprek en kan men elkaar aanvullen.

5.5 Conclusie

Voor veel mensen met een zeldzame aandoening is het krijgen van een diagnose een langdurig proces geweest. Voordat zij een juiste diagnose kregen, hebben ze verschillende zorgprofessionals bezocht, verschillende onderzoeken ondergaan en vaak een verkeerde diagnose gekregen gedurende het traject. Voor ouders is het een periode van onzekerheid, frustraties en machteloosheid, mede veroorzaakt door het gevoel niet serieus genomen te zijn. Voor een kind betekent een diagnose de mogelijkheid om een juiste behandeling te starten. Voor ouders betekent een diagnose een handvat om met hun kind om te gaan en duidelijkheid over de toekomst. Er is een scala aan factoren van invloed op de duur van het diagnosetraject. Deze zijn deels te beïnvloeden waardoor diagnostische vertraging kan worden verkort. Bijvoorbeeld door de awareness van en kennis van zeldzame aandoeningen bij zorgprofessionals te vergroten. Binnen het project Vroegsignalering zijn hiertoe de eerste initiatieven genomen, met onder andere de ontwikkeling van een e-learning module voor huisartsen, jeugdartsen en kinderartsen. Ook verbeterde diagnostische technieken kunnen bijdragen aan een snellere diagnose. Het vinden van een juiste diagnose blijft echter een interactie tussen patiënten/ouders en zorgverleners.

Literatuur

- Accurso, F., Sontag, M., & Wagener, J. (2005). Complications associated with symptomatic diagnosis in infants with cystic fibrosis. *The Journal of Pediatrics*, *147*(3), 37-41.
- Bennett, F., & Guralnick, M. (1991). Effectiveness of development intervention in the first five years of life. *Pediatric Clinics of North America*: *38*(6), 1513-1528.
- Chahal, N., Clarizia, N., McCrindle, B., Boydell, K., Obadia, M., Manlhiot, C., Dillenburg, R., & Yeung, R. (2010). Parental anxiety associated with Kawasaki disease in previously healthy children. *Journal of Pediatric Health Care*, *24*(4), 250-257. doi:10.1016/j.pedhc.2009.07.002
- Collins, V., Halliday, J., Kahler, S., & Williamson, R. (2002). Parents' experiences with genetic counseling after the birth of a baby with a genetic disorder: an exploratory study. *Journal of Genetic Counseling*, *10*(1), 53-72. doi:10.1023/A:1009455413944
- Coyne, I. (1997). Sampling in qualitative research. Purposeful and theoretical sampling: merging or clear boundaries? *Journal of Advanced Nursing*, *26*(3), 623-630. doi:10.1046/j.1365-2648.1997.t01-25-00999.x
- Daack-Hirsch, S., Holtzer, C., & Cunniff, C. (2013). Parental perspectives on the diagnostic process for duchenne and becker muscular dystrophy. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, *161*(4), 687-695. doi:10.1002/ajmg.a.35810
- Van Diemen, C.C., Kerstjens-Frederikse, W.S., Bergman, K.A., de Koning, T.J., Sikkema-Raddatz, B., van der Velde, J.K., Abbott, K.M., Herkert, J.C., Löhner, K., Rump, P., Meems-Veldhuis, M.T., Neerincx, P.B.T., Jongbloed, J.D.H., van Ravenswaaij-Arts, C.M., Swertz, M.A., Sinke, R.J., van Langen, I.M., Wijmenga, C. (2017). Rapid Targeted Genomics in Critically Ill Newborns. *Pediatrics*. *140*(4) doi: 10.1542.
- Dogba, M., Rauch, F., Tre, G., Glorieux, F., & Bedos, C. (2014). Shaping and managing the course of a child's disease: parental experiences with osteogenesis imperfecta. *Disability and Health Journal*, *7*(3), 343-349. doi:10.1016/j.dhjo.2014.03.002
- European Commission (n.d.). Non-communicable diseases: Rare diseases. Retrieved June dag, 2018, from https://ec.europa.eu/health/non_communicable_diseases/rare_diseases_en
- EURORDIS, The Voice of 12,000 Patients: Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. 2009: EURORDIS-Rare Diseases Europe.
- Gance-Cleveland, B. (2003). Adaptation to Addison's disease in a child: a case study. *Journal of Pediatric Health Care*, *17*(6), 301-10.
- Glaser, B., & Strauss, A. (1967). *The discovery of grounded theory: strategies for qualitative research*. Chicago, USA: Aldine.
- Green, J., & Thorogood, N. (2014). *Qualitative methods for health research*. Londen, UK: Sage Publications.

- Grob, R. (2008). Is my sick child healthy? is my healthy child sick?: Changing parental experiences of cystic fibrosis in the age of expanded newborn screening. *Social Science & Medicine*, 67(7), 1056-1064. doi:10.1016/j.socscimed.2008.06.003
- Hendriks, S., Sollie, A., Nijhuis, M., & Stolper,, E. (2016). Zeldzame ziekten: Een onmogelijke diagnostische opgave? *Huisarts En Wetenschap*, 59(11), 498-501. doi:10.1007/s12445-016-0298-3
- Heuyer, T., Pavan, S., & Vicard, C. (2017). The health and life path of rare disease patients: results of the 2015 French barometer. *Patient Related Outcome Measures*, 8, 97-110.
- Herxheimer, A., McPherson, A., Miller, R., Shepperd, S., Yaphe, J., & Ziebland, S. (2000). Database of patients' experiences (DIPEX): a multi-media approach to sharing experiences and information. *The Lancet*, 355(9214), 1540-1543.
- Jones, F., Rodger, S., Broderick, S., & De Monte, R. (2009). Living with juvenile idiopathic arthritis: parents' experiences of treatment regimens and home exercise programmes. *British Journal of Occupational Therapy*, 72(6), 249-258.
- Kole, A., & Faurisson, F. (2010). Rare diseases social epidemiology: analysis of inequalities. *Advances in experimental medicine and biology*, 686, 223-50.
- Lawton, S., Hickerton, C., Archibald, A., McClaren, B., & Metcalfe, S. (2015). A mixed methods exploration of families' experiences of the diagnosis of childhood spinal muscular atrophy. *European Journal of Human Genetics*, 23(5), 575-580. doi:10.1038/ejhg.2014.147
- Lee, T., Li, C., & Liaw, J. (2014). The lived experience of Taiwanese mothers of a child diagnosed with adrenoleukodystrophy. *Journal of Health Psychology*, 19(2), 195-206. doi:10.1177/1359105312467388
- Marshall, M. (1996). Sampling for qualitative research. *Family Practice*, 13(6), 522-525.
- McCranie, EW, Horowitz, AJ, & Martin, RM (1978). Alleged sex-role stereotyping in the assessment of women's physical complaints: a study of general practioners. *Social Science & Medicine* 12, 111-116. doi:10.1016/0271-7123(78)90037-8
- Manusov, E., & Martucci, E. (1994). The Marfan syndrome. An underdiagnosed killer'. *Archives of Family Medicine* 3(9):822-826. doi : 10.1001/archfami.3.9.822
- Meng, L., Pammi, M., Saronwala, A., Magoulas, P., Ghazi, A.R., Vetrini F, Zhang J, He W, Dharmadhikari, A.V., Qu, C., Ward, P., Braxton, A., Narayanan, S., Ge, X., Tokita, M.J., Santiago-Sim, T., Dai, H., Chiang, T., Smith, H., Azamian, M.S., Robak, L., Bostwick, B.L., Schaaf, C.P., Potocki, L., Scaglia, F., Bacino, C.A, Hanchard, N.A., Wangler, M.F., Scott, D., Brown, C., Hu, J., Belmont, J.W., Burrage, L.C., Graham, B.H., Sutton, V.R., Craigen, W.J., Plon, S.E., Lupski, J.R., Beaudet, A.L., Gibbs, R.A., Muzny, D.M., Miller, M.J., Wang, X., Leduc, M.S., Xiao, R., Liu, P., Shaw, C., Walkiewicz, M., Bi, W., Xia, F., Lee, B., Eng, C.M., Yang, Y., Lalani, S.R. (2017) Use of Exome Sequencing for Infants in Intensive Care Units: Ascertainment of Severe Single-Gene Disorders and Effect on Medical Management. *JAMA Pediatrics*. 4;171(12) doi: 10.1001/jamapediatrics.2017.3438
- Merelle, E., Huisman, J., Alderden-van der Vecht, A., Taat, F., Bezemer, D., Griffioen, R., Brinkhorst, G., & Dankert-Roelse, J. (2003). Early versus late diagnosis: psychological impact on parents of children with cystic fibrosis. *Pediatrics*, 111(2), 346-350.

- Nederlandse Vereniging van Kinderartsen (NVK). *Richtlijn voor de etiologische diagnostiek bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand/verstandelijke beperking* (in ontwikkeling). Te raadplegen van: <https://www.nvk.nl>
- Parsons, E., Clarke, A., Hood, K., Lycett, E., & Bradley, D. (2002). Newborn screening for duchenne muscular dystrophy: A psychosocial study. *Archives of Disease in Childhood - Fetal and Neonatal Edition*, 86(2), 91. doi:10.1136/fn.86.2.F91
- Pope, C., Ziebland, Z., & Mays, N. (2000) Qualitative research in health care. Analysing qualitative data. *British Medical Journal*, 320(7227); 114-116.
- Qian, Y., McGraw, S., Henne, J., Jarecki, J., Hobby, K., & Yeh, W. (2015). Understanding the experiences and needs of individuals with Spinal Muscular Atrophy and their parents: a qualitative study. *Bmc Neurology*, 15(1), 1-12. doi:10.1186/s12883-015-0473-3
- Riessman, C. (2008) *Narrative methods for the human sciences*. Thousand Oaks, USA: Sage.
- Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM). (2017). *Zeldzame aandoeningen. Cijfers en context. Prevalentie*. Geraadpleegd van: <https://www.volksgezondheidenzorg.info/onderwerp/zeldzame-aandoeningen/cijfers-context/prevalentie#node-prevalentie-zeldzame-aandoeningen-naar-leeftijd>. RIVM
- De Ru, M., Bouwman, M., Wijburg, F., & Van Zwieten, M. (2012). Experiences of parents and patients with the timing of mucopolysaccharidosis type i (MPS i) diagnoses and its relevance to the ethical debate on newborn screening. *Molecular Genetics and Metabolism*, 107(3), 501-507. doi:10.1016/j.ymgme.2012.08.008
- Schieppati, A., Henter, J., Daina, E., & Aperia, A. (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet*; 371(9629), 2039-2041.
- Stolper, E., & Van der Wiel, M. (2011). Pluis/niet-pluis gevoel verdient beter imago. Intuïtieve kennis is volwaardige kennis. *Medisch Contact*(46), 2815-2819.
- United Kingdom Health Department. (2012). *Consultation on the United Kingdom Plan for Rare Diseases*. London, UK: Department of Health and Social Care
- Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (2002). Informatie voor mensen met een zeldzame aandoening, onderzoek naar de beschikbare informatie, knelpunten en oplossingen. Soest.
- Vogels, A., & Fryns, J. (2004). Age at diagnosis, body mass index and physical morbidity in children and adults with Prader-Willi syndrome. *Genetic counseling*, 15(4), 397-404
- Weng, H., Niu, D., Turale, S., Tsao, L., Shih, F., Yamamoto-Mitani, N., & Chang, C. (2012). Family caregiver distress with children having rare genetic disorders: a qualitative study involving Russell-Silver Syndrome in Taiwan. *Journal of Clinical Nursing*, 21(1-2), 160-9. doi:10.1111/j.1365-2702.2010.03583.x
- Wong, S., McClaren, J., Archibald, A., Weeks, A., Langmaid, T., Ryan, M., Kornberg, A., & Metcalfe S. (2015). A mixed methods study of age at diagnosis and diagnostic odyssey for duchenne muscular dystrophy. *European Journal of Human Genetics*, 23(10), 1294-300. doi:10.1038/ejhg.2014.301

- Worthen, M., Leonard, T., Blair, T., & Gupta, N. (2015). Experiences of parents caring for infants with rare scalp mass as identified through a disease-specific blog. *Journal of the American Board of Family Medicine*, 28(6), 750-758. doi:10.3122/jabfm.2015.06.150080
- Ziebland, S., & McPherson, A. (2006). Making sense of qualitative data analysis: an introduction with illustrations from DIPEX (personal experiences of health and illness). *Medical Education* 40(5); 405-414. Doi: 10.1111/j.1365-2929.2006.02467.x
- Ziebland, S., & Herxheimer, A. (2008). How patients experiences contribute to decision making: illustrations from DIPEX (personal experiences of health and illness). *Journal of Nursing Management*, 16(4), 433-439. doi:10.1111/j.1365-2834.2008.00863.x
- ZonMw. (2013). *Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ)*. Geraadpleegd van <http://www.nfu.nl/img/pdf/nationaal-plan-zeldzame-ziekten.pdf>

Bijlage 1 Beschrijving diagnoses

Bijnieraandoeningen zijn aandoeningen veroorzaakt door afwijkingen in het functioneren van de bijnieren. Voorbeelden van bijnieraandoeningen zijn de Ziekte van Cushing, het Adrenogenitaal Syndroom, de Ziekte van Conn en de Ziekte van Addison (primaire bijnierschorsinsufficiëntie). Bij de ziekte van Addison maakt de bijnierschors onvoldoende of helemaal geen cortisol en aldosteron aan. Hierdoor ontstaan problemen als vermoeidheid en een slap gevoel, vochtverlies, gewichtsverlies, een bruine verkleuring van de huid, lage bloeddruk, een verminderde eetlust en misselijkheid. Meestal is de oorzaak van deze aandoening auto-immuniteit. De ziekte van Addison kan ook een gevolg zijn van een andere aandoening, zoals HIV of tuberculose (TBC). Ook kunnen enkele erfelijke aandoeningen van de bijnieren de ziekte veroorzaken. Als de ziekte van Addison wordt veroorzaakt door een erfelijke aandoening, geldt de manier van overerven van die bij die aandoening hoort. Als de oorzaak auto-immuniteit is, is het niet te voorspellen of de ziekte overerft, en dus ook niet hoe groot de kans is dat een kind de ziekte zal krijgen. Auto-immuniteit is familiair: dit betekent dat het vaker in een familie voor kan komen. Ongeveer 1 tot 4 op 100.000 mensen heeft de ziekte van Addison.

Het **Marfan syndroom** is een aangeboren aandoening van het bindweefsel. Bindweefsel komt op veel plaatsen in het lichaam voor. De belangrijkste symptomen zijn afwijkingen aan hart en bloedvaten (bijv. verwijding van de aorta), aan de ogen (bijv. verplaatsing van de ooglens), aan het skelet (bijv. lange armen en benen en overbeweeglijke gewrichten), verwijding van het vlies om het ruggenmerg en longproblemen. De diagnose Marfan syndroom wordt gesteld op grond van het wel of niet aanwezig zijn van de kenmerken. Het is belangrijk dat de diagnose zo vroeg mogelijk wordt gesteld, zodat het verloop van de aandoening via regelmatige medische controles beter gevolgd kan worden. Aanpassingen van de levensstijl kunnen er toe bijdragen dat grote problemen worden voorkomen of uitgesteld. Het Marfan syndroom is een erfelijke aandoening en het erft 'autosomaal-dominant' over. Dat betekent dat mensen met het Marfan syndroom bij elke zwangerschap 50% kans hebben om de aandoening aan hun kind door te geven. In Nederland heeft ongeveer 1 op de 11.500 mensen het syndroom van Marfan.

Neurofibromatose is een verzamelnaam voor een aantal erfelijke aandoeningen die vooral huid, bind- en zenuwweefsel aantasten. Er zijn verschillende typen, bijvoorbeeld neurofibromatose type 1. Bij dit type ontstaan vanuit zenuwcellen goedaardige gezwellen. De gezwellen kunnen vooral op de huid en in de hersenen aanwezig zijn, maar ook in andere delen van het lichaam. Soms ontstaan er kwaadaardige gezwellen in de zenuwcellen. Daarnaast is er meer kans op andere vormen van kanker. Vanaf de jonge kinderleeftijd ontwikkelen zich meestal lichtbruine verkleuringen (café-au-lait vlekken) op de huid. Wat later kunnen in het regenboogvlies (de iris) van het oog een soort bruine vlekjes (Lisch knobbeltjes) ontstaan. De Lisch knobbeltjes hebben geen invloed op het gezichtsvermogen. Ook scoliose, hoge bloeddruk, een geringe lengte, leerproblemen en ADHD kunnen voorkomen. Of en de mate waarin de kenmerken voorkomen, verschilt van persoon tot persoon.

Neurofibromatose type 1 erft autosomaal dominant over. Bij 1 op 2 (50%) van de mensen is iemand de eerste in de familie met de aandoening. Neurofibromatose type 1 komt voor bij ongeveer 1 op de 3.000 mensen.

Osteogenesis Imperfecta (OI) is een aangeboren en erfelijke bindweefsel-aandoening. Het meest opvallende kenmerk van OI is de grote breekbaarheid van de botten. Andere kenmerken zijn slechthoerendheid, blauw oogwit, achterblijvende groei en vervormingen van de botten. De diagnose kan niet altijd met zekerheid gesteld worden op basis van symptomen. Röntgenfoto's, DNA-onderzoek en een onderzoek aan het collageen in de huid kan de diagnose ondersteunen. De gevolgen van OI zijn heel divers. Ze verschillen in ernst per persoon en per levensfase en niet iedereen met OI heeft dezelfde symptomen. OI is niet te genezen. De negatieve gevolgen van OI kunnen wel beperkt worden door een goede begeleiding en behandeling. OI komt voor bij 1 op de 15.000 tot 20.000 personen en komt bij mannen en vrouwen evenveel voor.

Schedel- en aangezichtsafwijkingen worden ook wel craniofaciale aandoeningen genoemd. Het zijn uiteenlopende aandoeningen die zich kenmerken door een afwijkende aanleg (vorm en/of omvang) en/of groei van de schedel(naden) en/of botten van het aangezicht en al dan niet een afwijkende aanleg en/of groei van de weke delen. De meeste mensen die een craniofaciale aandoening hebben, zijn hiermee geboren. De aandoeningen zijn zeldzaam en zeer uiteenlopend in vorm en ernst. Er zijn ook volwassenen waarbij de aandoening pas op latere leeftijd wordt gediagnosticeerd. Dit heeft dan vaak al veel problemen gegeven. Daarom wordt gepleit voor het zo vroeg mogelijk stellen van een diagnose. Een arts kan de diagnose stellen op grond van de kenmerken van het gezicht en de schedel. De behandeling kan per aandoening verschillen. Vaak zijn operaties aan het hoofd en de schedel nodig. In Nederland heeft 1 op de 2500 personen een craniofaciale aandoening.

Spierziekten worden ook wel neuromusculaire aandoeningen genoemd, omdat naast de spieren ook de zenuwen kunnen zijn aangedaan. Bij een spierziekte gaat er bij het doorgeven van signalen van zenuwen, spieren en ruggenmerg ergens iets mis waardoor krachtverlies en verlammingen optreden. De effecten van een spierziekte blijven niet altijd beperkt tot verlammingen. Tintelingen, pijn, problemen met de spijsvertering, hartklachten en slaapproblemen komen ook voor. De aard en ernst van de verschijnselen verschillen van spierziekte tot spierziekte en van persoon tot persoon. Er worden zo'n zeshonderd spierziekten onderscheiden. De meeste daarvan zijn erfelijk. In Nederland hebben naar schatting 200.000 mensen een spierziekte. Spierziekten zijn meestal niet te genezen maar wel te behandelen. Een goede medische begeleiding is belangrijk.

Syndroom van Ehlers-Danlos is een groep erfelijke aandoeningen van het bindweefsel. Bij EDS is het bindweefsel minder stevig. Er zijn zes verschillende typen, bij elk type zijn de klachten anders. Ook de ernst ervan is van persoon tot persoon anders. Bij het Ehlers-Danlos syndroom zijn de gewrichten beweeglijker. Hierdoor kunnen ze sneller uit de kom schieten. Daarnaast kan een kind met EDS zwakke spieren hebben, waardoor het leren zitten, staan en lopen langer kan duren. Verder is de huid vaak rekbaar en voelt fluweelachtig aan. Iemand met EDS krijgt eerder blauwe plekken op de huid en littekens zien er anders uit. Bij bepaalde typen EDS kunnen soms scheurtjes ontstaan in bloedvaten en organen. Hierdoor kunnen in het lichaam bloedingen optreden. EDS erft meestal autosomaal dominant en soms autosomaal recessief of X-gebonden recessief over. Het Ehlers-Danlos syndroom komt ongeveer voor bij 1 op de 5.000 personen.

Tubereuze sclerose is een erfelijke ziekte, die gepaard kan gaan met afwijkingen van de hersenen, de huid, de nieren en andere organen. De ernst van de ziekte kan enorm variëren, sommige patiënten hebben geen of weinig symptomen, anderen zijn van kinds af aan ernstig gehandicapt. Bij ca. 80 tot 90% van de mensen met TSC worden afwijkingen in de hersenen geconstateerd. Soms hebben deze geen invloed op het dagelijks functioneren, in de meeste gevallen echter wel. Deze kunnen variëren van een licht verminderde intelligentie, epilepsie of tot een zware vorm van verstandelijke handicap, die voortdurende verzorging noodzakelijk maakt. Een aantal verschijnselen van TSC kan al vóór of bij de geboorte duidelijk zijn, maar de meeste symptomen ontstaan in de loop van het leven. Daardoor kan het moeilijk zijn de diagnose TSC op jonge leeftijd te stellen. Vaak zijn dus meerdere onderzoeken en consultaties bij diverse specialisten noodzakelijk om een compleet beeld van de situatie te verkrijgen. De ziekte erft autosomaal-dominant over, dat wil zeggen dat gemiddeld de helft van de kinderen van een ouder met Tubereuze Sclerose de aandoening zal hebben. In Nederland zijn er ongeveer 2000 patiënten met Tubereuze Sclerose.

Bijlage 2 Vragenlijst



VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

<p>Vragenlijst</p>	<p>Onderzoek naar vertraging in het stellen van de diagnose bij 20 zeldzame aandoeningen</p>	<p>RIVM UMCG/TGO VSOP</p>
---------------------------	---	-----------------------------------

Fijn dat u deze vragenlijst wilt invullen! Wanneer u de vragenlijst voor een (pleeg)kind invult, lees dan "uw kind" in plaats van "u". Als u twijfelt tussen twee antwoorden, kiest u dan het antwoord dat het beste past.

We hebben ons best gedaan om de vragenlijst voor iedereen zo geschikt mogelijk te maken. Echter er zijn veel verschillende zeldzame aandoeningen met een heel verschillend verloop bij het stellen van een diagnose. Hierdoor was het moeilijk de vragen voor iedereen op een logische manier en volgorde te stellen. We zijn ons er van bewust dat een vraag daarom voor u wat raar over kan komen. Vult u de vraag toch zo goed mogelijk in.

1. Vragenlijst ** ingevuld door

- patiënt zelf
 Vader/ moeder
 anders:.....
 een ander familielid
 verzorgende (geen familielid)

*** Als er meerdere personen uit uw gezin aan de aandoening lijden, vul dan a.u.b. per persoon een vragenlijst in, door het online meermalen (steeds per persoon) in te vullen of dit formulier te kopiëren of aan te vragen bij uw vereniging.*

2. Datum: .. / .. / (dag/maand/jaar)

3. Van welke patiëntenorganisatie heeft u (informatie over) deze vragenlijst ontvangen?

- Van
 Anders, namelijk:

Wij willen graag weten hoe de periode is gegaan voordat de (juiste) diagnose werd gesteld. Daarom stellen wij vragen over de eerste symptomen of tekenen van de aandoening, het aantal zorgverleners dat u in die periode gezien heeft en de directe gevolgen van eventuele vertraging in de diagnose.

4. Is er (uiteindelijk) een correcte diagnose gesteld? ja nee
Zo ja, door wie? huisarts specialist psychiater anders,
namelijk

.....
.....

Welke diagnose is er gesteld?

.....
.....
.....
.....

Heeft u een erfelijke aandoening die al voordat u de diagnose kreeg in uw familie bekend was?

nee ja, ga door naar vraag 6

5. Was de diagnose al bekend bij de geboorte, of binnen enkele weken na de geboorte (meerdere antwoorden mogelijk)?

- Ja, ga door naar vraag 14
 - Nee
 - Naar aanleiding van de hielprik Afwijkingen tijdens de zwangerschap (bijvoorbeeld 20-weeken echo) Onderzoek van de pasgeborene door kinderarts/verloskundige
 - Anders, namelijk:
-

6. Wat waren de eerste klachten (symptomen) van de aandoening? (meerdere antwoorden mogelijk):

- een ontwikkelingsachterstand, graag zo kort en duidelijk mogelijk omschrijven:
.....
- voedingsproblemen
- ontlasting/plas problemen
- klachten aan het bewegingsapparaat
- andere specifieke klachten/symptomen, graag zo kort en duidelijk mogelijk omschrijven:
.....
.....
.....

Op welke leeftijd ontstonden de eerste klachten? Geef eventueel een schatting
..... jaar

Hoe oud was u toen u voor het eerst medische hulp zocht voor deze klachten? Geef eventueel een schatting
..... jaar

7. Bij welke artsen bent u geweest tussen de eerste klachten (symptomen) en de uiteindelijke diagnose? (meerdere antwoorden mogelijk)

- jeugdarts (bijv. op het consultatiebureau)
- huisarts
- kinderarts
- andere medisch specialist (bijv. internist, neuroloog, KNO-arts, orthopeed, arts verstandelijk gehandicapten (AVG))
- klinisch geneticus
- multidisciplinair medisch team (een team van meerdere artsen en andere zorgverleners met verschillende medisch specialisaties en achtergronden)
- anders namelijk

8. Bij hoeveel (verschillende) artsen bent u geweest tussen de eerste klachten (symptomen) en de uiteindelijke diagnose? (Geef een schatting wanneer u het niet precies meer weet)

- 1 - 2
- 3 – 5
- 6 – 10
- 11 – 20
- meer dan 20:

9. Heeft een zorgverlener, voordat de juiste diagnose werd gesteld, een of meer andere aandoening(en) of ziekte(n) genoemd of een vermoeden daarvan uitgesproken?

- Nee, ga door naar vraag 11
- Ja

Diagnose:	Op welke leeftijd?	Door wie?
.....	... jaar	<input type="checkbox"/> huisarts
.....		<input type="checkbox"/> medisch specialist (welk specialisme?):
.....	
.....		<input type="checkbox"/> multidisciplinair medisch team
.....		<input type="checkbox"/> paramedicus, ofwel iemand die voor zijn beroep medische behandelingen doet, maar geen arts of tandarts is, bijv. fysiotherapeut, orthopedagoog, diëtist, verpleegkundige, of psycholoog (welk specialisme?):
.....	
.....	
.....	

10. Werden naar aanleiding van deze (onjuiste) diagnoses behandelingen ingesteld? (meerdere antwoorden mogelijk)

- | | | | |
|------------------------------|----------------|---|---|
| <input type="checkbox"/> Nee | Ja, licht toe: | <input type="checkbox"/> medicijnen /medicatie | <input type="checkbox"/> paramedische zorg
(fysiotherapeut, orthopedagoog,
diëtist, e.d.) |
| | | <input type="checkbox"/> psychologische behandeling | <input type="checkbox"/> operatie |
| | | <input type="checkbox"/> alternatieve behandelingen,
namelijk: | <input type="checkbox"/> anders, |
| | | | |
| | | | |

11. Wat waren de gevolgen van de vertraging in het verkrijgen van de diagnose (meerdere antwoorden mogelijk)? Hiermee wordt bedoeld de (uiteindelijk) correcte diagnose door een medisch specialist vastgesteld.

- geen
- lichamelijke gevolgen (a.u.b. toelichten):-
-
-
- psychische gevolgen (a.u.b. toelichten):-
-
-
- anders (a.u.b. toelichten):
-
-
-

Wij stellen hierna 8 vragen over de periode *nadat* de juiste diagnose gesteld was.

12. Hoe oud was u toen de uiteindelijk juiste diagnose gesteld? Geef eventueel een schatting.

Leeftijd: ... jaar
In welk jaar was dit?

13. Door wie werd de juiste diagnose gesteld?

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> jeugdarts (bijv. op het
consultatiebureau) | <input type="checkbox"/> een andere medisch specialist (bijv. internist, neuroloog, KNO-arts,
AVG), geef aan welk specialisme:
..... |
| <input type="checkbox"/> huisarts | <input type="checkbox"/> anders, namelijk:
..... |
| <input type="checkbox"/> kinderarts | <input type="checkbox"/> weet ik niet |
| <input type="checkbox"/> klinisch geneticus | |
| <input type="checkbox"/> multidisciplinair medisch team
(team van medisch specialisten) | |

14. Welke informatie heeft de doorslag gegeven bij het vinden van de juiste diagnose? (slechts één antwoord mogelijk). Ofwel, welke informatie heeft u echt geholpen om uiteindelijk de juiste diagnose te vinden.

De informatie afkomstig van:

- de huisarts (in een consult)
- een medisch specialist
- een expertise centrum
- een klinisch geneticus
- een lid van de patiëntenvereniging (in persoonlijk contact)
- van de patiëntenvereniging, op internet
- het internet, maar niet afkomstig van de patiëntenvereniging
- een papieren brochure (bijvoorbeeld een folder bij de huisarts)
- weet ik niet
- Anders, namelijk

15. Hoe werd de diagnose aan u verteld? (meerdere antwoorden mogelijk?)

- mondeling tijdens een consult met de specialist
- mondeling door uw specialist elders (b.v. in de gang..)
- telefonisch door uw specialist
- in een brief van de specialist met uitleg
- in een brief van de specialist zonder uitleg
- anders:.....

16. Bent u tevreden over de manier waarop de diagnose aan u verteld werd?

- ja
- nee – graag een toelichting

.....
.....

17. Kreeg u op dat moment (of binnen enkele dagen daarna) voldoende informatie over de aandoening? (meerdere antwoorden mogelijk)

- | | | | |
|------------------------------|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Nee | Ja, geef aan door wie: | <input type="checkbox"/> een medisch specialist | <input type="checkbox"/> een klinisch geneticus |
| | <input type="checkbox"/> een huisarts | | <input type="checkbox"/> een psychisch hulpverlener |
| | <input type="checkbox"/> een jeugdarts | | <input type="checkbox"/> maatschappelijk werk |
| | <input type="checkbox"/> multidisciplinair medisch team | <input type="checkbox"/> anders: | |
| | <input type="checkbox"/> (een lid van) de patiëntenvereniging | | |

18. Heeft u direct na de diagnose psychosociale ondersteuning aangeboden gekregen (bijvoorbeeld een gesprek met psycholoog, maatschappelijk werker etc.)? (meerdere antwoorden mogelijk)

- Nee
- Ja, geef aan door wie:
 - een huisarts
 - een medisch specialist
 - een jeugdarts
 - een klinisch geneticus
 - multidisciplinair medisch team
 - een psychisch hulpverlener
 - (een lid van) de patiëntenvereniging
 - maatschappelijk werk
 - anders:

19. Welke omschrijving is op dit moment op u van toepassing? Ik ben/heb

- Schoolgaand / studerend
- Betaald werk
- Werkeloos / als werkzoekend geregistreerd bij het arbeidsbureau
- (Gedeeltelijk) arbeidsongeschikt: WIA (WGA / IVA) / WAO / WAZ / Wajong
- Huisman of huisvrouw
- AOW / pensioen / vervroegd pensioen (bijv. VUT, OBU / FPU)

20. Bent u op dit moment (gedeeltelijk) arbeidsongeschikt? Zo ja, voor hoeveel procent bent u arbeidsongeschikt?

- Nee
- Ja, voor% arbeidsongeschikt

Wij stellen nu 3 vragen over hoe het voor u is geweest om (fysiek) bij de juiste zorgverlener(s) te komen en of u verhuisd bent vanwege de aandoening.

21. Hoe ver moest u reizen naar de behandelend(e) arts(en). Het gaat hierbij om de behandeling of begeleiding die u gekregen heeft nadat de juiste diagnose gesteld was (antwoord in geschatte kilometers en reistijd)?

..... aantal kilometers en minuten

22. Vond u de afstand tot de behandelend(e) arts(en) bezwaarlijk?

- Ja
- Nee

23. Bent u verhuisd vanwege de diagnose, bijvoorbeeld om dichterbij een expertise- of behandelcentrum te wonen?

- Nee
- Ja, namelijk:
 - binnen dezelfde gemeente
 - naar een andere gemeente maar in dezelfde regio
 - naar een andere regio
 - naar een ander land

Indien ja, wat was de reden van de verhuizing:

- een aangepaste woning
- dichterbij expertise- of behandelcentrum
- anders, namelijk:

.....

Tot slot nog enkele praktische vragen over uw persoonlijke situatie of die van u als ouder.

24. Wat is uw geslacht of dat van uw (pleeg)kind (indien u invult als ouder/verzorger)?

- man
- vrouw
- anders (graag toelichten)

.....
.....

25. Wat is uw leeftijd of dat van uw (pleeg)kind (indien u invult als ouder/verzorger)?

.. jaar

26. Waar woont u (of u als ouder/ verzorger)?

Postcode __ __ __ bijvoorbeeld 1065HM

27. Wat is de hoogste opleiding die u (of u als ouder/ verzorger) heeft afgerond met een diploma?

- Lagere school / basisonderwijs
- Lager beroepsonderwijs/ LBO (bv. LTS, LHNO, LEAO, enz.)
- Middelbaar algemeen onderwijs (bv. ULO, MULO, MAVO, 3-jarige HBS, 3 jaar HAVO/VWO, enz.)
- Middelbaar beroepsonderwijs / MBO (bv. MTS, BUTS, MBA, MEAO, enz.)
- Hoger algemeen onderwijs (bv. HBS, HAVO, VWO, athenaeum, gymnasium)
- Hoger beroepsonderwijs / HBO (bv. HTS, HEAO, enz.)
- Wetenschappelijk onderwijs
- Anders, namelijk

28. Wat is uw woonsituatie (of u als ouder/ verzorger)? Ik woon

- alleen
- met partner
- met partner en kinderen
- met kinderen
- bij ouders
- anders, nl.....

29. Wat heeft er volgens u toe bijgedragen dat u/uw kind uiteindelijk de juiste diagnose heeft gekregen?

Anders dan wat hierboven al ter sprake is gekomen. U kunt hierbij denken aan tips, suggesties en ideeën die er toe kunnen bijdragen dat zorgverleners in de toekomst de diagnose zo snel mogelijk kunnen stellen. Alle suggesties zijn welkom.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Hartelijk dank voor uw medewerking!

U heeft nu alle vragen voor dit onderzoek ingevuld. Het doel van deze vragenlijst is om inzicht te krijgen in de oorzaken, de omvang en de gevolgen van diagnostische vertraging. Om een nog beter beeld te krijgen, zouden wij graag met een aantal mensen nog verder willen praten over hun ervaringen met het diagnosetraject. Als u mee zou doen, zou u in het diepte-interview worden gevraagd uw persoonlijke verhaal te vertellen vanaf het eerste moment dat u vermoedde dat er iets bij u of uw kind aan de hand was. Daarna zal de interviewer aanvullende vragen stellen. Het interview kan bij u thuis plaatsvinden, of wanneer u dat op prijs stelt op een andere locatie. De dag en het tijdstip worden in overleg met u gekozen. De duur van het interview hangt af van hoeveel u te vertellen heeft. Meestal duurt een interview één tot twee uur.

Wanneer wij u mogen benaderen voor een interview, kunt u hieronder uw e-mailadres invullen. Niet iedereen die zich hiervoor aanmeldt zal echt geïnterviewd worden, maar Manna Alma, onderzoeker bij het UMCG, zal contact met u opnemen. Uw keuze om al dan niet mee te doen heeft op geen enkele wijze gevolgen voor de zorg die u door huisarts, specialist, ziekenhuis, of andere zorginstelling geboden wordt.

E-mailadres:

Bijlage 3 Interviewschema

1. Voorbereidingen

- Informeren over project
- Beantwoorden vragen
- Ondertekenen Informed Consent
- Opstellen apparatuur
- Testen apparatuur

2. Narratief

- Kunt u mij het verhaal vertellen vanaf het eerste moment dat u vermoedde dat er iets met uw zoon/dochter aan de hand was?

3. Semi-gestructureerd

a) Eerste signalen, symptomen

- Per ziekte vragen naar specifieke symptomen – in hoeverre had uw kind last van

b) Diagnosetraject (Pre-diagnose)

- Verloop: welke specialisten, paramedici en alternatieve geneeswijzen? En hoe lang?
- Wat voor onderzoeken? Begreep men elk onderzoek
- Was men eerlijk? Duidelijk over het niet kunnen stellen van een diagnose?
- Of gaf men verkeerde diagnoses?
- Wat is volgens u diagnostische vertraging? In hoeverre was daar bij uw kind sprake van?
- Waarom heeft het traject volgens u zo lang geduurd? Hoe had het sneller gekund? En door wie?
- Wat had er anders gekund?
 - Organisatie van zorg
 - Samenwerking tussen professionals
 - Communicatie
 - Beschikbaarheid informatie
 - Kennis/expertise zorgverleners
- Wat is de verantwoordelijkheid van u als ouder in een dergelijk traject?
- Hoe kijkt u terug op het diagnosetraject? Wat voor gevoelens roept dit bij u op?

c) *Diagnose krijgen*

- Kunt u wat vertellen over het moment dat u de definitieve diagnose te horen kreeg?
- Hoe werd deze diagnose meegedeeld?
- Hoe reageerde u toen u hoorde dat uw zoon/dochter ziekte x heeft?
- Hoe reageerden familie en vrienden op de diagnose bij uw zoon/dochter?
- Wat betekent het voor u dat uw zoon/dochter een diagnose heeft?
- Wat betekent het voor uw kind dat hij/zij een diagnose heeft?

d) *Huidige zorg kind – post diagnose*

- Wat voor zorg/ondersteuning heeft uw zoon/dochter na het stellen van de diagnose gekregen?
- Wat voor zorg/ondersteuning krijgt uw zoon/dochter op dit moment?
- Waar loopt/liep u tegen aan in de zorg voor uw kind?
- Wat is de rol van uw huisarts op dit moment?
- Wat voor zorg/ondersteuning biedt u aan uw kind? In hoeverre voelt u zich in staat om voor uw kind te zorgen?
- Wat vindt u zwaar in de zorg voor uw kind?
- Wat zijn de oorzaken van deze belasting? Hoe gaat u hier mee om?

e) *Impact*

- Diagnosetraject: Wat voor impact had het diagnosetraject op u? En op uw kind?
- Diagnose zelf: Wat heeft de diagnose veranderd in uw leven? En in het leven van uw kind?
 - Impact op leven kind
 - School
 - Sociale contacten
 - Vrijtijdsbesteding
 - Impact op leven ouder
 - Werk
 - Sociale contacten
 - Vrijtijdsbesteding
 - Impact op gezinsleven
 - Impact op ouder-kind relatie
 - Impact op relatie tussen ouders onderling
 - Financiële consequenties
 - Verhuizing

f) *Samenwerking / communicatie/ vertrouwen zorgprofessionals*

- Rol JGZ: kunt u iets vertellen over de rol die de JGZ/CB-arts/CB heeft gespeeld tijdens het diagnosetraject?
- Rol huisarts: kunt u iets vertellen over de rol van die uw huisarts gespeeld heeft tijdens het diagnosetraject? En na de diagnose?
- Hoe heeft u de samenwerking tussen de verschillende zorgprofessionals ervaren?
- Kunt u iets vertellen over de communicatie met de zorgprofessionals? In hoeverre is die veranderd na de diagnose?
- In hoeverre heeft u vertrouwen in zorgprofessionals?
- Hoe denkt u over het huidige zorgsysteem?

g) *Ondersteuning zoeken: informatie en hulp*

- Welke informatiebronnen en hulpmiddelen heeft u gebruikt om meer te weten te komen over ziekte x?
- Wat voor informatie heeft u gevonden? (oa begrijpbare informatie, volledige informatie)
- Wat voor informatie heeft u gemist? (oa begrijpbare informatie)
- In hoeverre heeft u voor uzelf hulp/ondersteuning gezocht?
 - Wanneer besloot u hulp te gaan zoeken?
 - In hoeverre was er een directe aanleiding om hulp te gaan zoeken?
 - Aan wat voor soort hulp/ondersteuning had u op dat moment behoefte?
 - Hoe kwam u tot het besluit om hulp/ondersteuning te zoeken?
 - Waar loopt/liep u tegen aan bij het zoeken naar hulp/ondersteuning?
 - Wat was het effect van de hulp/ondersteuning die u kreeg?
 - Wat vindt u moeilijk?
- Waar bent u in teleurgesteld? Of wie heeft u teleurgesteld?

h) *Erfelijkheid*

- In hoeverre is onderzocht of de aandoening erfelijk is?
- Hoe heeft u dat ervaren?
- Heeft u uw familie verteld over de erfelijke aandoening van uw kind? Hoe was dat? Wat had dat voor gevolgen? Overzag u daarvan de consequenties? Kreeg u daar hulp bij?
- In hoeverre heeft het diagnosetraject impact daarop gehad?

i) *Omgeving*

- Kunt u iets vertellen over hoe de houding van uw omgeving was tijdens het diagnosetraject? En daarna? Was er begrip voor uw problemen?
- Aan wie of waaraan heeft u steun?

j) Toekomst

- Hoe ziet u de toekomst?
- Wat is uw grootste angst?

k) Advies

- Advies aan andere ouders
- Advies zorgprofessionals
- Advies om diagnosetraject te verbeteren en te verkorten

4. Afsluiting

Bijlage 4 Resultaten per vraag per aandoening

Voor alle tabellen geldt dat bij de totale populatie ook de respondenten met cardiovasculaire aandoeningen zijn opgenomen, deze staan niet apart als groep vermeld omdat de aantallen daarvoor te laag waren.

Door wie is de vragenlijst ingevuld? In %

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=1172	n=255	n=91	n=113	n=70	n=50	n=53	n=40	n=406	n=85
Patiënt zelf	72	86	73	43	70	26	76	18	92	20
Ouder(s)	26	12	25	55	30	74	17	80	7	77
Ander familielid	2	1	1	-	-	-	6	-	-	1
Anders	0	1	1	2	-	-	2	2	1	2

Was de diagnose al bekend bij de geboorte of binnen enkele weken na de diagnose? In % (meerdere antwoorden mogelijk)

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=1143	n=230	n=89	n=113	n=68	n=50	n=53	n=40	n=406	n=85
Nee	86	100	96	70	62	52	94	83	95	92
Nee maar aandoening is erfelijk en al wel bekend in familie	5	-	10	5	22	4	5	8	3	2
Ja	15	-	4	30	38	48	6	17	5	8
Ja naar aanleiding van de hielprik	2	-	1	-	2	-	-	5	-	-
Ja door afwijkingen tijdens zwangerschap	1	-	-	-	2	2	-	-	-	5
Ja door onderzoek door kinderarts of verloskundige bij pasgeborene	4	-	2	4	25	20	-	5	-	2
Anders	2	-	-	-	-	-	-	-	-	2

Wat waren de eerste klachten/symptomen? In % (meerdere antwoorden mogelijk)

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=958	n=218	n=70	n=75	n=31	n=24	n=48	n=30	n=379	n=72
Klachten aan houdings- en bewegingsapparaat	51	25	44	24	71	8	65	17	83	3
Vermoeidheid	44	71	17	12	3	17	46	20	54	4
Problemen met urine en/of ontlasting	10	10	-	8	3	-	10	7	15	1
Voedingsproblemen	9	13	6	11	13	13	6	27	7	-
Ontwikkelingsachterstand	9	3	6	28	16	4	19	30	5	13
Uiterlijke kenmerken	7	-	43	-	16	-	4	-	1	24
Epileptische aanvallen	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Gehoor en/of oogproblemen	2	-	23	-	3	-	-	-	-	3
Cardiovasculaire of longproblemen	2	-	20	-	-	4	-	-	-	1
Gedragsproblemen	1	-	1	-	3	-	2	-	-	13
Groeiachterstand	1	-	7	-	13	-	-	-	-	-
Gewichtsveranderingen	1	-	6	-	-	4	2	-	1	13
Anders	1	-	-	-	-	-	13	-	-	-
Geen, diagnose al bekend door erfelijkheid	-	-	1	-	-	-	-	-	-	1

Bij hoeveel (verschillende) artsen bent u geweest tussen de eerste klachten (symptomen) en de uiteindelijke diagnose? In %

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=958	n=218	n=70	n=75	n=31	n=24	n=48	n=30	n=379	n=72
1-2	21	39	19	1	19	17	23	3	8	32
3-5	43	43	59	29	55	46	54	13	33	42
6-10	23	14	20	53	19	29	17	57	34	9
11-20	7	4	1	15	7	4	4	23	14	1
Meer dan 20	5	-	1	1	-	4	2	3	10	-

Bij welke artsen bent u geweest tussen de eerste klachten (symptomen) en de uiteindelijke diagnose? In % (meerdere antwoorden mogelijk)

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=978	n=218	n=70	n=75	n=31	n=20	n=48	n=30	n=406	n=72
Jeugdarts (consultatiebureau of schoolarts)	19	1	33	37	16	-	10	43	21	15
Huisarts	81	86	63	65	65	-	81	66	90	65
Kinderarts	32	6	51	57	68	-	19	63	26	58
Andere medisch specialist	77	78	77	59	58	20	79	66	86	63
Klinisch geneticus	35	2	40	44	42	10	29	30	55	14
Multidisciplinair team	18	6	16	16	16	70	15	20	27	6
Anders	21	9	4	5	-	-	8	20	6	7

Door wie is er (uiteindelijk) een correcte diagnose gesteld? In %

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=943	n=255	n=69	n=71	n=26	n=20	n=47	n=27	n=350	n=70
Jeugdarts (consultatiebureau of schoolarts)	0	-	-	1	-	-	-	-	-	-
Huisarts	1	3	7	1	4	-	-	-	0	-
Kinderarts	4	0	15	13	-	-	4	5	1	17
Klinisch geneticus	37	85	15	48	50	10	26	30	60	13
Andere medisch specialist	38	6	52	17	19	20	57	30	24	54
Multidisciplinair team	9	-	-	9	19	70	11	26	3	9
Anders	10	6	7	7	4	-	2	5	10	1
Weet ik niet	1	-	4	4	4	-	-	-	-	6

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

Hoe werd de diagnose aan u verteld? In % (meerdere antwoorden mogelijk)

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=1072	n=251	n=86	n=101	n=61	n=45	n=51	n=34	n=364	n=79
Mondeling tijdens consult met specialist	78	71	73	76	56	81	88	77	86	75
Mondeling door specialist elders (gang, bed etc.)	7	17	4	1	13	7	2	12	1	8
Telefonisch door specialist	9	9	14	15	7	2	8	15	6	9
Per brief door specialist met uitleg	11	1	16	17	5	7	6	3	21	1
Per brief door specialist zonder uitleg	3	1	2	3	5	-	2	-	5	3
Door huisarts	1	3	1	1	2	-	-	-	0	-
Niet verteld	0	-	-	1	-	-	-	-	1	1
Weet ik niet	2	2	6	4	15	2	-	-	0	4
Anders	0	1	-	1	-	-	-	6	-	-

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

Bent u tevreden over de manier waarop de diagnose aan u verteld werd? In %

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=1072	n=251	n=86	n=101	n=61	n=45	n=51	n=34	n=364	n=79
Ja	83	85	86	83	89	74	75	79	83	86
nee	17	16	14	18	12	26	25	21	17	14

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

Zo nee, waarom niet? Waarom bent u niet tevreden over de manier waarop de diagnose aan u verteld is? In %

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=177	n=36	n=11	n=17	n=7	n=10	n=12	n=7	n=61	n=11
Diagnose werd telefonisch/per brief verteld	13	6	18	12	-	10	10	14	15	27
Er werd weinig informatie gegeven	28	39	27	35	14	10	10	14	28	18
Weinig begeleiding	11	11	-	6	-	10	10	14	17	9
Slechte manier van communiceren	19	25	9	6	57	40	40	29	10	27
Geen duidelijkheid geven	7	6	-	18	14	10	10	-	8	9
Niet serieus nemen/geen actie ondernemen	5	3	-	-	-	-	-	-	12	-
Geen reden	18	11	46	24	14	20	20	29	10	9

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

Kreeg u op het moment van de diagnose (of binnen enkele dagen daarna) voldoende informatie over de aandoening? In %

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=1072	n=251	n=86	n=101	n=61	n=45	n=51	n=34	n=364	n=79
Ja	58	65	69	52	67	63	60	74	48	65
Nee	42	35	31	49	33	37	40	27	52	35

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

Indien ja, van wie kreeg u de informatie? In % (meerdere antwoorden mogelijk)

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=632	n=154	n=59	n=53	n=40	n=26	n=29	n=30	n=175	n=66
Huisarts	5	6	0	4	5	-	-	-	4	2
Jeugdarts	4	1	3	8	8	-	-	-	2	4
Medisch specialist	80	90	34	40	40	69	66	76	38	63
Klinisch geneticus	52	2	58	51	45	31	41	32	58	28
Multidisciplinair medisch team	16	5	14	23	13	26	7	4	10	14
(Lid van) patiëntenorganisatie	28	21	15	15	28	23	24	8	24	16
Psychisch hulpverlener	1	1	-	-	-	4	3	-	1	-
Maatschappelijk werker	1	-	-	-	-	4	3	-	1	4
Verpleegkundige	2	3	-	-	-	-	7	-	1	-

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

Heeft u direct na de diagnose psychosociale ondersteuning aangeboden gekregen? In %

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=958	n=218	n=70	n=75	n=31	n=24	n=48	n=30	n=379	n=72
Ja	16	8	12	15	9	24	27	35	83	28
Nee	84	92	88	85	92	76	73	65	17	72

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

Indien ja, door wie heeft u psychosociale ondersteuning aangeboden gekregen? In % (meerdere antwoorden mogelijk)

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=171	n=24	n=10	n=16	n=5	n=18	n=13	n=12	n=51	n=22
Huisarts	5	11							7	9
Jeugdarts	3	6	10	7						9
Medisch specialist	50	83	30	43	40	60	23	58	40	82
Klinisch geneticus	32	6	50	57	60	20	23	17	37	14
Multidisciplinair medisch team	22	11				50	31	8	37	9
(Lid van) patiëntenorganisaties	8		10	7			8		8	9
Psychisch hulpverlener	6	11	20			20	8	17	5	5
Maatschappelijk werker	12	6				30	8	17	11	27
Verpleegkundige	2									

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

Welke informatie heeft de doorslag gegeven bij het vinden van de juiste diagnose? In %

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=1053	n=238	n=86	n=103	n=61	n=41	n=44	n=34	n=368	n=78
De huisarts (in een consult)	4	8	-	3	7	-	2	6	3	-
Een medisch specialist	42	67	30	36	31	51	38	53	28	63
Een expertisecentrum	4	3	2	5	2	9	8	6	2	8
Een klinisch geneticus	20	1	28	37	33	16	25	24	25	15
Andere specialist dan waar onder behandeling	2	2	-	2	2	-	4	6	1	3
Revalidatiearts/centrum	1	1	-	-	-	-	4	-	2	-
Verzekeringsgeneeskundige	1	0	1	-	-	-	-	-	1	-
(spoed)opname/operatie	1	4	2	-	-	-	-	-	0	-
Paramedicus	2	-	-	1	-	-	-	-	5	1
Consultatiebureau	0	-	2	1	2	-	-	-	-	-
Familie met diagnose	4	1	1	2	8	-	10	3	4	1
Internet/encyclopedie/medische literatuur (niet van patiëntenorganisatie)	6	3	7	7	-	19	-	3	10	1
Informatie van de patiëntenorganisatie (bijv. op internet)	3	1	6	-	-	-	-	-	8	-
Een lid van de patiëntenorganisatie (persoonlijk)	2	1	2	-	3	-	-	-	3	-
Krant/tv/tijdschrift	2	-	2	-	-	2	-	-	4	1
Tip familie/bekenden	2	3	7	-	2	-	-	-	2	-
Een papieren brochure	1	0	1	1	-	-	-	-	1	-
Anders	1	1	1	1	-	-	-	-	1	-
Weet ik niet	4	5	6	5	12	2	-	-	2	6

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

Heeft een zorgverlener, voordat de juiste diagnose werd gesteld, een of meer andere aandoening(en) of ziekte(n) genoemd of een vermoeden daarvan uitgesproken? In %

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=958	n=218	n=70	n=75	n=31	n=24	n=48	n=30	n=379	n=72
Ja	46	43	33	41	61	46	40	60	53	28
Nee	54	57	67	59	39	54	60	40	47	72

Indien ja, welke zorgverlener(s) heeft/hebben een of meer andere aandoening(en) of ziekte(n) genoemd of een vermoeden daarvan uitgesproken? In % (meerdere antwoorden mogelijk)

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=435	n=94	n=23	n=36	n=15	n=10	n=19	n=18	n=193	n=20
Huisarts	46	52	26	17	40	9	58	28	58	20
Medisch specialist	76	72	83	56	73	73	74	72	81	80
Multidisciplinair medisch team	10	3	9	11		9			14	5
Paramedicus	29	13	35	19	7	9	32		44	10

Waren er gevolgen van de vertraging in het verkrijgen van de diagnose? In % (meerdere antwoorden mogelijk)

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=958	n=218	n=70	n=75	n=31	n=24	n=48	n=30	n=379	n=72
Ja	56	61	35	32	20	9	44	65	66	55
Nee	45	39	65	68	80	91	56	35	34	45

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

Indien ja, wat waren de gevolgen van de vertraging in het verkrijgen van de diagnose? In % (meerdere antwoorden mogelijk)

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=226	n=56	n=8	n=10	n=1	n=1	n=8	n=17	n=114	n=11
Onjuiste medicatie	59	84	75	20	33	-	63	55	49	91
Psychologische behandeling	32	25	25	10	-	-	13	36	44	-
Paramedische zorg	60	30	63	60	33	100	50	46	81	9
Operatie	20	16	13	10	-	-	-	9	28	9
Revalidatiebehandeling	5	7	13	-	-	-	13	-	13	-
Belastende onderzoeken	6	18	25	10	-	-	25	12	2	36
Gips of andere hulpmiddelen	2	2	-	-	-	-	-	6	5	-
Alternatieve behandelingen	12	14	-	10	33	-	13	12	12	-

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

Waren de gevolgen van de vertraging in het verkrijgen van de diagnose lichamelijk, psychisch en/of anders? In % (meerdere antwoorden mogelijk)

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=908	n=213	n=70	n=72	n=30	n=22	n=19	n=28	n=350	n=72
Lichamelijk	57	74	64	22	41	23	32	39	74	19
Psychisch	48	54	71	26	12	43	46	43	63	17
Anders	39	45	73	21	39	24	28	30	48	15

Bent u verhuisd vanwege de diagnose, bijvoorbeeld om dichterbij een expertise- of behandelcentrum te wonen? In %

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=958	n=218	n=70	n=75	n=31	n=24	n=48	n=30	n=379	n=72
Ja	8	3	4	4	5	5	23	13	12	9
Nee	92	98	97	96	95	95	77	88	88	91

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

Indien u bent verhuisd vanwege de diagnose, waar bent u naartoe verhuisd? In % (meerdere antwoorden mogelijk)

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=85	n=6	n=3	n=4	n=3	n=2	n=11	n=4	n=44	n=7
Binnen de gemeente	52	67	33	-	67	50	36	50	59	43
Naar een andere gemeente maar wel in dezelfde regio	26	17	33	-	-	-	64	25	25	14
Naar een andere regio	18	-	33	25	33	50	-	25	14	29
Naar een ander land	5	17	-	25	-	-	-	-	2	14

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

Indien u bent verhuisd vanwege de diagnose, wat was de reden voor de verhuizing? In % (meerdere antwoorden mogelijk)

	Totale populatie	Bijnier aandoeningen	Marfan syndroom	Neurofibromatose	Osteogenesis Imperfecta	Schedel en aangezicht	Spier ziekten	Stofwisselings ziekten	Ehlers Danlos	Tubereuze sclerose
	n=85	n=6	n=3	n=4	n=3	n=2	n=11	n=4	n=44	n=7
Aangepaste woning	77	67	67	-	33	50	73	75	89	86
Dichterbij behandel- of expertisecentrum	12	33	33	50	33	50	9	25	5	14
Anders	12	-	-	50	33	-	18	-	7	-

door afronding kan het voorkomen dat het totale percentage niet op 100% uitkomt

