Geen diagnose:

onderzoek naar diagnostische vertraging

Manna Alma, UMCG Toegepast Gezondheidsonderzoek

28 februari 2018

Aanleiding

- Diagnose zeldzame ziekte vaak na vele jaren gesteld:
  - Eurordis: 25% 5-30 jaar

- Diagnostische vertraging:
  - Gezondheidsproblemen
  - Ondoelmatige inzet van voorzieningen gezondheidszorg
  - Onzekerheid

- Weinig (actuele) kennis over:
  - Diagnostische vertraging in Nederland
  - Oorzaken

Doel onderzoek

- In kaart brengen van:
  - Duur diagnostische vertraging
  - Oorzaken diagnostische vertraging
  - Impact diagnostische vertraging

- Kwantitatief: survey
- Kwalitatief: diepte-interviews

Kwantitatieve onderzoek: survey

- Enquête gebaseerd op EURORDIS
  - Uitgezet via patiëntenverenigingen
  - Twee rondes
    - Najaar 2016
    - Najaar 2017

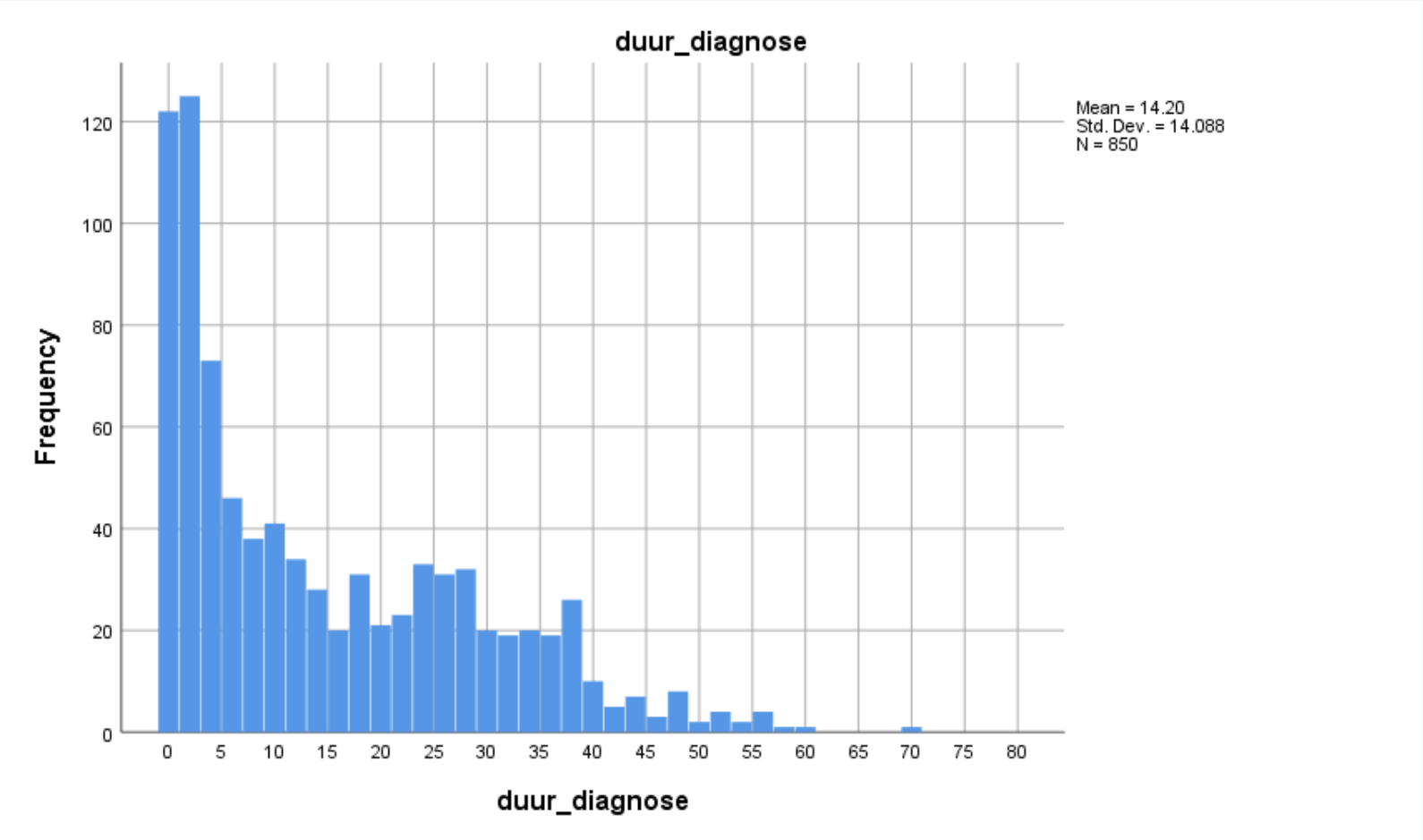
Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport

Deelnemers survey

- 1394 respondenten
- 1208 hebben diagnose:
  - 867 patiënten zelf
  - 310 ouders
  - 21 anders

- Aandoeningen
  - Bijnieraandoeningen
  - Ehlers-Danlos
  - Neurofibromatose
  - Schedel en aangezichtsaandoeningen
  - Spierziekten
  - Stofwisselingziekten
  - Marfan
  - Osteogenis Imperfecta
  - Tubereuze sclerose
  - Noonan

Duur diagnosetraject



Duur diagnosetraject (2)

- Totale duur: range 0 – 69 jaar

Duur	Percentage
0-1 jaar	14%
1-2 jaar	9%
2-5 jaar	17%
6-10 jaar	12%
11-20 jaar	14%
>20 jaar	31%

Aantal specialisten bezocht

Aantal specialisten	Percentage
1-2	22%
3-5	43%
6-10	23%
11-20	8%
>20	5%

Foutieve diagnose en behandeling

- 46% heeft een foutieve diagnose gehad

- 56% heeft verkeerde behandeling gehad:
  - 59% medicijnen
  - 32% psychologische behandeling
  - 58% paramedische zorg
  - 21% operatie
  - 13% alternatieve behandeling

Gevolgen

- 57% lichamelijke gevolgen
- 48% psychische gevolgen
- 39% andere gevolgen

Kwalitatieve onderzoek - methode

- 14 diepte-interviews met ouders
  - Narratief
  - Semi-gestructureerd

- Transcripten
- Thematische analyse

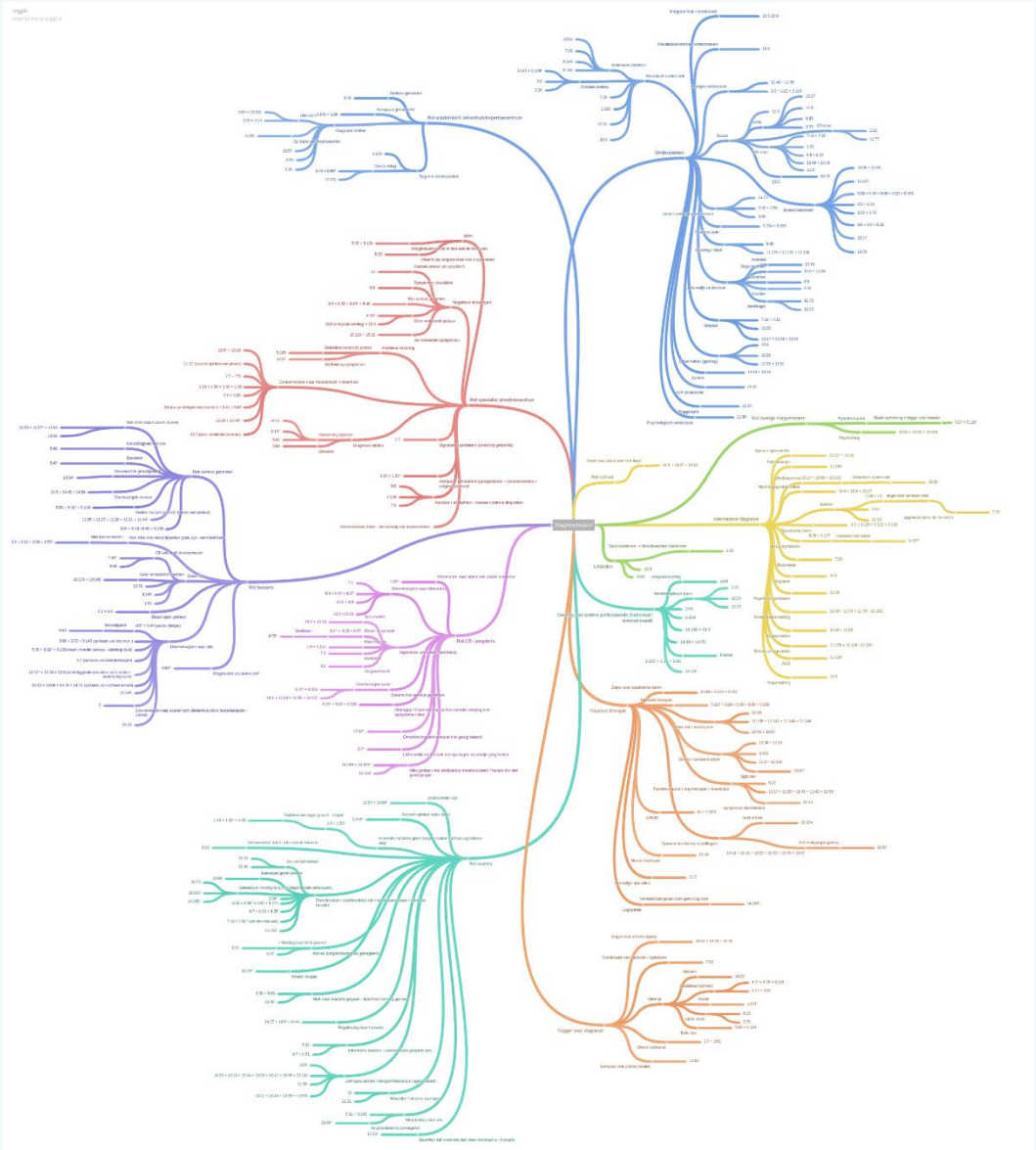
- Werving:
  - Patiëntenverenigingen
  - Geselecteerd uit deelnemers enquête

Deelnemers

- 14 interviews:
  - Beide ouders (n=3)
  - Alleen moeder (n=10)
  - Alleen vader (n=1)

- In totaal 18 kinderen met zeldzame aandoening:
  - Addison
  - Ehlers Danlos
  - Neurofibromatose type 1
  - Schedelaandoeningen: wigschedel, syndroom van Crouzon
  - Spierziekten: Duchenne, limb girdle spierdystrofie
  - Stofwisselingsziekten: X-ALD, GSD-type 9, Niemann-Pick, PKU

Diagnosetraject



Beleving diagnosetraject

- Ouders voelen zich niet serieus genomen:
  - Gezien als overbezorgde ouder
  - Onbegrip
  - Verdriet, boos, machteloos

"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, 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."

(moeder van 2 kinderen met GSD-type 9)

Beleving diagnosetraject (2)

- Onzekerheid / onwetendheid
  - Behoefte aan duidelijkheid

"I: Ja. Wat vond jij het zwaarste in die drie maanden?

Eh, [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."

(moeder van kind met Syndroom van Crouzon)

Beleving diagnosetraject (3)

- Frustraties
  - Ziekenhuis zaken niet op orde – tegenover elkaar
  - Onbegrip omgeving
- Machteloos
  - *“Roepende in de woestijn”*
  - *“Achtbaan zonder stuur”*
- Angst en hoop
  - Kind verliezen
  - Verkeerde diagnose: *“Diep van binnen weet je gewoon dat het niet goed zit, maar ja die hoop blijft altijd”.*

Impact / gevolgen diagnosetraject

- Ouders:
  - Vermoeidheid door strijd moeten voeren
  - Stress, spanning
  - Schuldgevoelens en spijt van behandeling/aanpak
  - Impact op partnerrelatie en sociale contacten / activiteiten
  - Positief:
    - Tijd zonder zorgen gehad
    - Mondiger, weerbaarder
    - Empathisch vermogen

Videofragment

Impact / gevolgen diagnosetraject (2)

- Kind:
  - Fysiek: onnodige pijn, verzwakt / achteruitgegaan, ontwikkelingsachterstand
  - Mentaal: angst voor ziekenhuizen, psychische gevolgen
  - Te veel gevraagd van kind
  - Had een gewoon leven kunnen leiden, ipv te overlijden
  - Onbegrip leeftijdsgenoten
- Zorggebruik:
  - Minder vertrouwen in zorgprofessionals
  - Niet meer naar huisarts

Belang diagnose

- Kind:
  - Juiste behandeling
    - Gaat zich ontwikkelen
    - Minder pijn
    - Minder probleemgedrag
    - Betere schoolprestaties

"Wat wel bijzonder was, was dat ze meteen na de operatie, kon ze ineens praten. Wat ze daarvoor eigenlijk niet of nauwelijks kon. Ineens kwamen er echt zinnen, met tien, twaalf woorden. 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."

(moeder van een kind met een wigschedel)

Belang diagnose (2)

- Ouders:
  - Onzekerheid is weggenomen
  - Handvat om met kind om te gaan
- Omgeving:
  - Begrip
- Zorg:
  - Serieus genomen
  - Helpt om keuzes te maken
  - Voorzieningen

"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."

(Moeder van 2 kinderen met Ehlers-Danlos)

Belang diagnose (3)

- Toekomst:
  - Duidelijkheid
  - Voorbereiden op toekomst

“Het was 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. …… Dus de diagnose horen was voor mij wel heel goed, zodat ik me erop kon voorbereiden. Ja. Op wat ons te wachten stond. “

(Moeder van kind met Niemann-Pick)

Beïnvloedende factoren – ouders

- Positief:
  - Medische achtergrond ouders
  - Zelf actief zoeken naar mogelijke diagnose
  - Op strepen staan / doortastendheid / verbale intelligentie

- Negatief:
  - Omgaan met symptomen -> geen symptomen bij zorgprofessional
  - Gewenning aan uiterlijk
  - Te lang zelf ook blind gestaard op alternatieve diagnose
  - Communicatie: niet de juiste termen gebruikt
  - Verklaring zoeken voor symptomen
    - Wonen in buitenland
    - Ouder heeft zelf ook enkele kenmerken
    - Ieder kind ontwikkelt op eigen tempo

Beïnvloedende factoren – zorgprofessionals

- Positief:
  - Gedegen anamnese
  - Alerte arts
  - Bekendheid met de aandoening
  - Volgen protocol: doorverwijzen naar expertisecentrum

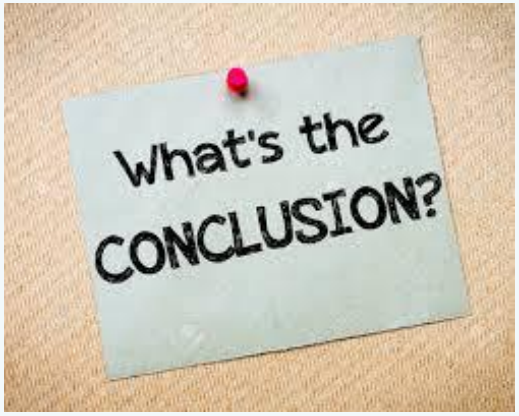
- Negatief:
  - Onzorgvuldig handelen:
    - Kind niet onderzoeken
    - Fouten
  - Niet integraal onderzocht – per symptoom bekeken
  - Niet herkennen symptomen
  - Geen onderzoek doen bij slechte test CB
  - Ouders niet serieus nemen
  - Niet willen doorverwijzen
    - Communicatie: woordkeuze (medische molen)
  - Afhankelijkheid van specialist (psychiater)
  - Geen dossierkennis
  - Aanvraag voor scan laten liggen

Beïnvloedende factoren – kind en situatie

- Kind:
  - Positie kind in gezin:
    - 1e kind: onbekend met ‘normale’ ontwikkeling
    - 2e kind met aandoening
  - Geslacht

- Overig:
  - Situatie vertroebeld beeld: adoptie, wonen in buitenland
  - Kind woont niet thuis
  - Aantal kenmerken en hevigheid van kenmerken ziekte
  - Focus op ”verkeerde”. symptomen
  - Zussen ook hevige griep – geen verder onderzoek
  - Hielprik
  - Wachtlijsten
  - Rol school
  - Toeval:
    - *“Juiste mensen op juiste plek”*

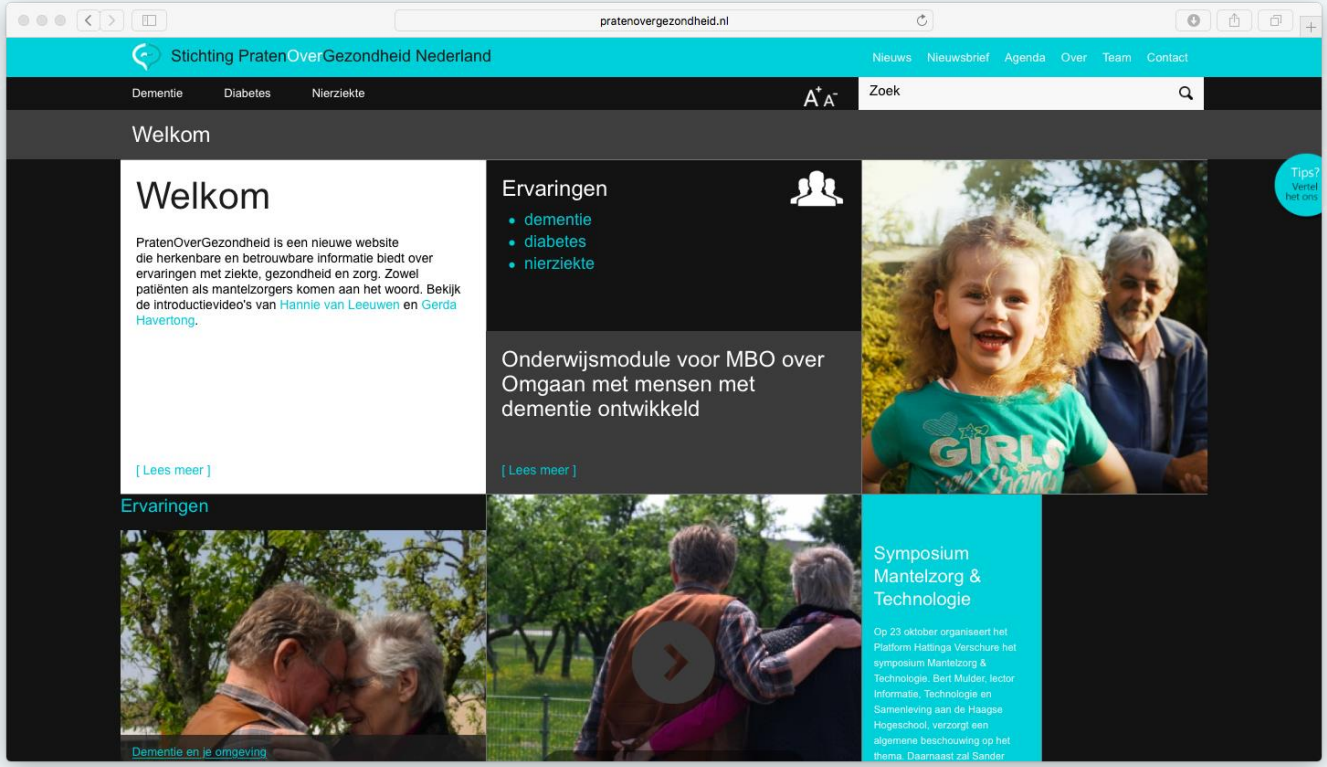
Conclusie



- Duur grote variatie:
  - 14% binnen jaar diagnose
  - Kwart binnen twee jaar
  - Bijna 1/3 van de patiënten meer dan 20 jaar
- Voor ouders een periode van onzekerheid, frustraties, machteloosheid – mede door het gevoel niet serieus genomen te worden
- Een diagnose betekent voor een kind de mogelijkheid voor een juiste behandeling / aanpak; voor ouders een handvat om met kind om te gaan; en geeft duidelijkheid over de toekomst.
- Verschillende factoren die van invloed zijn op diagnosetraject: deels te beïnvloeden

Conclusie

- Eindrapport: april 2018
- Interviews op website www.pratenovergezondheid.nl



Contact

Manna Alma

Senior onderzoeker Toegepast Gezondheidsonderzoek

m.a.alma@umcg.nl

Tel.: 050 – 361 6631