

Nationale aanbevelingen NPZZ en VSOP

Het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ) en het daaropvolgende Slotadvies Zeldzame ziekten zeggen over diagnostiek het volgende:

“Het ontbreken van een tijdige en accurate diagnose kan leiden tot het uitblijven van een tijdige (symptomatische) behandeling en daarmee tot onherstelbare fysieke of psychische schade. Bij erfelijke aandoeningen kan het uitblijven van een tijdige diagnose naast een onjuiste behandeling ook tot de geboorte van nog een kind met dezelfde aandoening in een familie leiden.”

Daarom worden in het NPZZ en het slotadvies de volgende constatering en aanbevelingen gedaan:

Awareness en deskundigheid

- Er is nog onvoldoende herkenning (pluis/niet pluis) van (erfelijke) zeldzame ziekten bij artsen. Veelal worden klachten niet herkend als passend bij een mogelijke zeldzame ziekte waarvoor verwijzing nodig is.
- Bevorder tijdige en adequate diagnostiek, en alertheid en kennis over zeldzame ziekten en andere zorgprofessionals.
- Herkenning van (erfelijke) zeldzame ziekten is niet voldoende geborgd in de basisopleiding van de geneeskunde (raamplan) en in de opleidingseisen van huisartsen en jeugdartsen.
- Verbeter instrumenten voor signalering en herkenning vanuit huisartsenpraktijk en JGZ.

Onderzoek

- Het wetenschappelijk onderzoeksveld moet blijvend aandacht besteden aan de ontwikkeling van meer en betere diagnostische methoden.
- Meer onderzoek naar de verbetering van genetische diagnostiek voor meer zeldzame ziekten.
- Onderzoek of screeningsmogelijkheden kunnen worden ingezet.
- Verzamel nieuwe kennis over de impact van nieuwe diagnostische methoden.

Kwaliteit van zorg

- Er moet meer aandacht komen voor de genetische aspecten van zeldzame ziekten.
- Preconceptiezorg wordt op dit moment beperkt in Nederland aangeboden. Hoewel er wel een NHG standaard preconceptiezorg is, is er nog veel onbekendheid bij hulpverleners. Er wordt op diverse plekken dragerschapsonderzoek aangeboden, maar van deze mogelijkheden wordt nog maar nauwelijks gebruik gemaakt.
- Er moet meer aandacht komen voor preconceptioneel erfelijkheidsadvies.
- Periodiek moet bekeken worden of het aantal zeldzame ziekten in de hielprik kan worden uitgebreid.

Organisatie van de zorg

- Gespecialiseerde diagnostiek is bij uitstek een taak van expertisecentra in samenwerking met de klinisch-genetische centra.
- Expertisecentra en hun netwerken moeten goed vindbaar zijn, met name voor verwijzers (in regionale ziekenhuizen). Hier is tevens een belangrijke rol voor de Klinisch Genetische centra, wanneer het gaat om erfelijke of aangeboren zeldzame ziekten.
- Verbeter de differentiële diagnostiek van zeldzame ziekten door informatie over expertisecentra.

Beleid

- Neem de barrières weg die de ontwikkeling van nieuwe diagnostische hulpmiddelen in de weg staan.

Ambities VSOP

In het VSOP-beleidsplan met als titel 'Zeldzaam belangrijk' zijn de volgende ambities gedefinieerd op het terrein van diagnostiek:

- De VSOP helpt medische doelgroepen in de eerste en tweedelijnsgezondheidszorg zeldzame aandoeningen eerder te signaleren door middel van deskundigheidsbevorderende activiteiten, bijdragend aan het tijdiger herkennen van symptomen, tijdiger verwijzing naar expertisecentra en een betere invulling van hun eigen rol in de behandeling. De VSOP gebruikt daarbij de ervaringskennis van patiënten(organisaties).
- De VSOP blijft agenderen dat ook aandoeningen die buiten de beperkte definitie vallen van 'behandelbaar', opgenomen worden in de hielprik of een vergelijkbaar vroege screening.
- De VSOP zet zich in voor een landelijke infrastructuur toereikende financiering om alle relevante familieleden van indexpatiënten te kunnen informeren over een mogelijk genetisch risico.
- De VSOP zal zich inzetten voor betere, multidisciplinaire begeleiding van patiënten met een weinig bekende diagnose en een volwaardige positie / classificatie van deze patiënten in allerlei zorgsystemen.