

### Een literatuuronderzoek naar de ervaringen van ouders

# Diagnostiek van zeldzame ziekten

Marianne Nijhuis, Manna Alma

**Inleiding** Zeldzame aandoeningen komen niet weinig voor. Naar schatting leven er in Nederland ongeveer een miljoen mensen met een zeldzame aandoening, van wie een groot deel kinderen. Het diagnostische traject kan erg lang duren en is voor de ouders vaak frustrerend. Het onderzoek naar hun ervaringen in dit traject bleef tot nu toe steeds beperkt tot de afzonderlijke aandoeningen, maar vermoedelijk zijn de ervaringen bij veel zeldzame ziekten hetzelfde. Ons onderzoeksdoel was de ervaringen van ouders met het diagnostische traject van zo veel mogelijk zeldzame aandoeningen in kaart te brengen en daaruit gemeenschappelijke thema's te destilleren.

**Methode** Kwalitatieve systematische review van de beschikbare literatuur, waarin de resultatensecties van relevante artikelen thematisch werden geanalyseerd.

**Resultaten** Uit de analyse kwamen vijf thema's naar voren: [1] eerste signalen; [2] beleving van de ouders; [3] rol van de arts; [4] informatie en support; [5] het krijgen van de diagnose. Het diagnostische traject bij kind met een zeldzame aandoening is voor de ouders een periode van crisis, emotioneel trauma en vaak onnodige vertraging. Daarbij worden hun angst en zorgen nog versterkt doordat artsen hen ten onrechte geruststellen of hen niet serieus nemen.

**Conclusie** De huisarts kan ook bij zeldzame ziekten een centrale rol innemen als bewaker van het diagnostische proces, en ouders ondersteunen door te luisteren, te informeren en waar nodig bij te sturen.

## INLEIDING

Zeldzame aandoeningen komen, anders dan men zou denken, niet weinig voor. In Nederland leven ongeveer een miljoen mensen met een zeldzame aandoening; per normpraktijk is dat 100 tot 150 patiënten, onder wie veel kinderen.<sup>1-4</sup> Tussen de eerste verschijnselen en de definitieve diagnose kan een lange periode liggen, soms meer dan dertig jaar.<sup>5-7</sup> Voor de ouders is dat een stressvol, frustrerend en soms traumatisch traject.<sup>8-12</sup> In dit onderzoek hebben we de beschikbare literatuur verzameld over de ervaringen van ouders met het diagnostische traject van verschillende zeldzame aandoeningen, en geprobeerd daaruit enige gemeenschappelijke thema's te destilleren. Het zou erg goed zijn als huisartsen enig inzicht hadden in deze materie, omdat zij in de zorg voor de betrokken kinderen vaak de spin in het web zijn en de ouders wellicht steun en informatie kunnen bieden in deze periode.

## METHODE

### Opzet, zoekstrategie en inclusie

Dit onderzoek is opgezet als een systematische review waarin de resultaten van kwalitatieve onderzoeken thematisch zijn geanalyseerd.<sup>13</sup> In de databases van PubMed, CINAHL, AMED, PsychInfo en SocIndex is gezocht met een combinatie van de MESH-termen 'rare diseases', 'diagnosis', 'perspective', 'parents'

### WAT IS BEKEND?

- Er zijn naar schatting een miljoen Nederlanders met een zeldzame aandoening, meer dan honderd in iedere standaardpraktijk.
- Het diagnostische traject bij een zeldzame aandoening kan jarenlang duren.

### WAT IS NIEUW?

- Ouders van kinderen met een zeldzame aandoening ervaren veel stress en angst in het diagnostische traject.
- Veel ouders denken dat de diagnose sneller gesteld zou zijn als artsen hen eerder serieus genomen hadden.
- Volgens ouders hebben veel artsen onvoldoende kennis van zeldzame ziekten.

en 'qualitative research', en varianten daarop (de exacte zoekstrategie kan worden opgevraagd bij de auteurs). In totaal zijn 1019 publicaties gevonden.

Beide auteurs screenen onafhankelijk van elkaar de titels en abstracts, met als inclusiecriteria: (a) beschrijving van ervaringen met het diagnostetraject van een zeldzame aandoening; (b) beschrijving primair vanuit het perspectief van de ouders; (c) kwalitatieve benadering van zowel de dataverza-

## Tabel

## Overzicht van de geïncludeerde onderzoeken

| Onderzoek                          | Doel   | Populatie   | Methode  |
|------------------------------------|--|---|--|
| Ablon 2000 <sup>32</sup>           | in kaart brengen van de reacties van ouders op de diagnose neurofibromatose type 1 (NF1) bij hun kind  | ouders van kinderen met NF1 (n = 18)  | semigestructureerde face-to-face-interviews (n = 8)*   |
| Alma 2018 <sup>30</sup>            | in kaart brengen van ervaringen van ouders van kinderen met een zeldzame aandoening met het diagnosetraject  | ouders van kinderen met een zeldzame aandoening (n = 14)  | narratieve en semigestructureerde interviews (n = 14); thematische analyse   |
| Chahal 2010 <sup>24</sup>          | exploreren van de ervaringen van ouders van kinderen met de ziekte van Kawasaki (KD) en identificeren van factoren die geassocieerd zijn met verhoogde angst bij ouders                | families van kinderen met KD (25 ouders van 17 patiënten)   | drie focusgroepinterviews (n = 27); thematische analyse  |
| Daack-Hirsch 2012 <sup>19</sup>    | beschrijven van de ervaringen van ouders met het diagnostische proces van de ziekte van Duchenne en Becker (DMBD) en het identificeren van factoren die het tijdsverloop beïnvloeden   | ouders van jongens met DMBD (n = 30)  | zes telefonische semigestructureerde interviews; vijf focusgroepinterviews; thematische analyse  |
| De Ru 2012 <sup>11</sup>           | in kaart brengen van de ervaringen van ouders van patiënten met mucopolysaccharidose I (MPS I) met betrekking tot de timing van hun diagnose   | ouders van kinderen gediagnosticeerd met MPS I (n = 13)   | semigestructureerde face-to-face-interviews (n = 17)*  |
| De Wet 1985 <sup>20</sup>          | vaststellen van de duur van de prediagnostische fase en de moeilijkheden die ouders van kinderen met diverse zeldzame aandoeningen hierbij ondervinden                                 | ouders van kinderen (n = 83) met cystische fibrose (n = 17), anorectale malformatie (n = 20), oesofagusatresie (n = 23) of ziekte van Hirschsprung (n = 30) | dossieronderzoek en face-to-face-interviews*   |
| De Wet 1985 <sup>21</sup>          | in kaart brengen van de inspanningen van ouders van kinderen met diverse zeldzame aandoeningen om een diagnose te krijgen na ontslag uit het ziekenhuis zonder aanvankelijke diagnose  | ouders van kinderen (n = 83) met cystische fibrose (n = 17), anorectale malformatie (n = 20), oesofagusatresie (n = 23) of ziekte van Hirschsprung (n = 30) | dossieronderzoek en face-to-face-interviews*   |
| De Wet 1985 <sup>33</sup>          | in kaart brengen van de reacties van ouders van kinderen met diverse zeldzame aandoeningen op het horen van de diagnose  | ouders van kinderen (n = 83) met cystische fibrose (n = 17), anorectale malformatie (n = 20), oesofagusatresie (n = 23) of ziekte van Hirschsprung (n = 30) | dossieronderzoek en face-to-face-interviews*   |
| Dogba 2014 <sup>31</sup>           | onderzoeken hoe ouders van kinderen met milde en ernstige osteogenesis imperfecta (OI) de ziekte van hun kind leren begrijpen en daardoor grip hebben op de situatie                   | ouders van kinderen met OI (n = 48)   | semigestructureerde face-to-face-interviews; thematische analyse   |
| Firth 1983 <sup>10</sup>           | exploreren van de ervaringen van ouders van jongens met ziekte van Duchenne (DMD) op het moment van de diagnose  | ouders van jongens gediagnosticeerd met DMD (n = 53)  | interviews (n = 53)*   |
| Firth et al. 1983 <sup>23</sup>    | onderzoeken van de reactie op de diagnose (DMD) en de effecten van de ziekte op het familieleven   | ouders van jongens gediagnosticeerd met DMD (n = 53)  | face-to-face-interviews bij ouders thuis (n = 53); thematische analyse   |
| Gance-Cleveland 2003 <sup>29</sup> | begrijpen van het adaptatieproces aan de ziekte van Addison  | ouders van kind met de ziekte van Addison (n = 1)   | kwalitatieve gevalsbeschrijving; ongestructureerd face-to-face-interview; constante vergelijking   |
| Grob 2008 <sup>17</sup>            | vergelijken van ervaringen van ouders van kinderen met cystische fibrose (CF) met hielprikscreefing versus postsymptomatische diagnostiek  | ouders van kinderen met CF (n = 35)   | semigestructureerde interviews (n = 35); grounded theory   |
| Huyard 2009 <sup>28</sup>          | inventariseren van problemen die mensen met een zeldzame aandoening ervaren  | ouders (n = 15) van kinderen met cystische fibrose, fragiele-X-syndroom, ziekte van Wilson, mastocytose, locked-insyndroom en 'erg zeldzaam syndroom'       | semigestructureerde interviews (n = 15); Franse pragmatische sociologie  |
| Jones 2009 <sup>12</sup>           | inventariseren hoe ouders van kinderen met juveniele idiopathische artritis (JIA) leven met de aandoening en in kaart brengen welke factoren van invloed zijn op het behandelingschema | ouders van kinderen met JIA tussen de 8 en 18 jaar (n = 16 families)  | semigestructureerde face-to-face-interviews (n = 17); thematische inhoudsanalyse   |
| Lawton 2015 <sup>9</sup>           | exploreren van de ervaringen van ouders van kinderen met spinale spieratrofie (SMA) met het diagnosetraject  | ouders van kinderen met SMA type II of III (n = 6)  | mixed-methodstriangulatie van kwalitatieve en kwantitatieve data; semigestructureerde interviews (n = 6); online survey (n = 28)                       |
| Lee 2014 <sup>27</sup>             | beschrijven van de ervaringen met het zorgen voor een kind met adrenoleukodystrofie (ALD)  | moeders van kinderen met ALD (n = 8)  | face-to-face-diepte-interviews (n = 8); fenomenologische benadering  |
| Parsons 2002 <sup>26</sup>         | in kaart brengen van de psychosociale implicaties van de hielprik voor de ziekte van Duchenne (DMD)  | ouders van jongens bij wie DMD is bevestigd met een spierbiopsie of een combinatie van mutatieanalyse en klinische symptomen (n = 16)                       | semigestructureerde interviews (n = 16)*   |
| Qian 2015 <sup>18</sup>            | begrijpen van het effect van spinale spieratrofie (SMA) op het leven van patiënten en hun families   | ouders van kinderen met SMA type I, II of III (n = 64)  | focusgroepsessies (n = 16) en semigestructureerde telefonische interviews (n = 37); grounded theory  |
| Tong 2013 <sup>22</sup>            | in kaart brengen van de ervaringen van adolescenten met juveniele idiopathische artritis (JIA) en hun ouders met de kinderreumatologiezorg   | adolescenten met JIA en hun ouders (n = 37)   | vier focusgroepinterviews met ouders; semigestructureerde interviews face-to-face of telefonisch met 10 ouders en 13 adolescenten; thematische analyse |

## Vervolg tabel

| Onderzoek                 | Doel   | Populatie   | Methode  |
|---------------------------|--|---|--|
| Weng 2012 <sup>25</sup>   | verkennen van de perspectieven van primaire verzorgers op de moeilijkheden van het zorgen voor kinderen met russell-silver-syndroom [RSS]                            | primaire verzorgers van kinderen RSS: 11 moeders, 2 vaders, 2 grootmoeders      | face-to-face diepte-interviews (n = 15); systematische inhoudsanalyse  |
| Wong 2015 <sup>16</sup>   | Exploreren van de ervaringen van ouders van kinderen met Duchenne spierdystrofie (DMD) met betrekking tot de duur van het diagnostisch proces en hun emoties daarbij | ouders van kinderen langer dan 1 jaar geleden gediagnosticeerd met DMD (n = 14) | mixed methodstriangulatie; semigestructureerde interviews face-to-face of telefonisch (n = 14); survey (n = 62); dossieronderzoek (n = 77)                               |
| Worthen 2015 <sup>9</sup> | exploreren van de ervaringen van ouders van baby's met delayed subaponeurotic fluid collection (DFSC)  | ouders van kinderen met DFSC (n = 69)   | analyse van blogberichten op een website voor patiëntondersteuning (n = 69); bij 4 daarvan 4 ook online survey en bij 3 ook dossieronderzoek; thematische inhoudsanalyse |

\* Bij deze artikelen is niet aangegeven welke methode van data-analyse is gebruikt.

melting als de data-analyse. Hierna bleven 131 artikelen over, waarvan de volledige tekst werd gescreend. Uiteindelijk zijn 22 artikelen geïncludeerd in de review. In de Nederlandse taalige grijs literatuur werd één onderzoeksrapport gevonden dat aan de criteria voldeed, zodat in totaal 23 publicaties zijn geïncludeerd.

### Analyse

Aan de hand van thematische inhoudsanalyse zijn uit de resultatensecties van deze 23 publicaties gemeenschappelijke thema's gedestilleerd. Hierbij zijn de resultatensecties constant met elkaar vergeleken op verschillen en overeenkomsten.<sup>15</sup>

### RESULTATEN

De [tabel] geeft een overzicht van doel en methode van de 23 geïncludeerde onderzoeken. De onderzoeken betroffen uiteenlopende aandoeningen zoals ziekte van Duchenne, spinale musculaire atrofie en stofwisselingsziekten. De meest toegepaste onderzoeksmethoden waren interviews en focusgroepen. In vrijwel alle onderzoeken is een thematische inhoudsanalyse uitgevoerd.

Uit onze thematische analyse kwamen vijf thema's naar voren: eerste signalen; beleving van de ouders; rol van de zorgprofessional; informatie en support; en het krijgen van de diagnose.

### Eerste signalen

Uit meerdere onderzoeken blijkt dat ouders of omgeving vaak het gevoel hadden dat er iets niet klopte en zich afvroegen of een bepaald verschijnsel wel paste bij een normaal ontwikkelingspatroon.<sup>8,16-18,30</sup>

*'Je weet instinctief dat er iets aan de hand is ... Ik heb al twee andere ... Het feit dat hij al begon te proberen te rollen en het hoofd op te tillen en te ondersteunen en dit daarna niet meer kon, was een sterke aanwijzing.'* (Vader van een kind met spinale spieratrofie type I)<sup>18</sup>

Ouders probeerden zichzelf gerust te stellen of ontkenden hun gevoel dat er iets niet klopte.<sup>8</sup> Ouders bij wie de ziekte in de familie voorkwam, waren alerter en soms ook afwachtender omdat ze het gevoel hadden dat ze 'controle hadden over het diagnostische proces'.<sup>19</sup>

Op een gegeven moment schakelden de ouders professionele hulp in. Vaak was de aanleiding een bepaalde gebeurtenis, zoals een val of opmerking over de ontwikkeling van het kind.<sup>8,16,19</sup>

*'Ik herinner me dat ik gefrustreerd was ... ik dacht gewoon ... ben ik gek of behandel ik dit kind niet goed? ... totdat ik op een dag dacht: "genoeg is genoeg".' (Moeder van een kind met de ziekte van Duchenne)<sup>16</sup>*

### Beleving van de ouders

Ouders omschreven het diagnostische proces als een lange, kronkelende weg, een crisisperiode en een emotioneel trauma.<sup>8,12,20,21</sup> In de meeste onderzoeken beschreven de ouders diagnostische vertraging, in een aantal onderzoeken leidde dat tot gevoelens van frustratie.<sup>8-12,16,18,19,22-28,30</sup>

*'Het was echt heel frustrerend en eng. Ik vroeg me af of er iets mis met me was dat ik dacht dat er iets mis met hem was, snap je?' (Moeder van een kind met spinale spieratrofie type II)<sup>8</sup>*

Daarnaast beschreven ouders angsten en zorgen, waaronder angst om hun kind te verliezen, angst voor diagnoses die de arts zou kunnen noemen, zorgen wanneer hun kind wordt meegenomen naar een spoedkamer, zorgen over mogelijk schadelijke diagnostische onderzoeken en zorgen om de toekomst.<sup>8-11,16,19,22,24,29,30</sup>

### Rol van de arts

De opstelling van de arts beïnvloedde de gevoelens van de ouders. In de onderzoeken sprak men over 'zorgprofessionals' in het algemeen; de huisarts werd alleen in de Nederlandse



Ouders van een kind met een zeldzame aandoening moeten vaak zelf op zoek naar informatie.

Foto: Shutterstock

publicatie benoemd.<sup>30</sup> Deze rol bleef meestal beperkt tot het doorverwijzen van het kind op basis van klinische symptomen, bloeduitslagen of een niet-pluisgevoel.<sup>30</sup>

Ouders gaven aan dat erkenning van hun zorgen belangrijk was; zij prefereerden compassie boven een al te snelle diagnose.<sup>28</sup> In verschillende onderzoeken echter voelden de ouders zich niet serieus genomen (ook niet door de huisarts); ze werden gezien als overbezorgd.<sup>8-12,18-21,24,29,30</sup> Dit leidde tot angst, machteloosheid en frustratie, of tot het gevoel geen goede ouder te zijn.<sup>11,20,30</sup> Dat de arts de ouder niet serieus nam, bleek uit opmerkingen als: ‘Uw zoon is gek’, of zelfs uit verdenkingen van kindermishandeling.<sup>9,23,28</sup>

*‘Hij wierp haar [de dochter] een blik toe, glimlachte en zei: “Zij is op het hoofd geslagen.” Ik zei iets verontwaardigd als: “Wat bedoel je? Natuurlijk is ze niet op het hoofd geslagen!”’ (Moeder van een kind met delayed subaponeurotic fluid collection, een aandoening die leidt tot zwellingen onder de hoofdhuid)<sup>9</sup>*

In verschillende onderzoeken gaven ouders aan dat artsen hen ten onrechte hadden gerustgesteld.<sup>8,16,24,30</sup>

*‘Ik nam haar mee naar een tiental verschillende artsen en ze bleven verschillende dingen zeggen: “Het komt wel goed, ze ontwikkelt zich gewoon trager” of: “Ze heeft een onrijp zenuwstelsel” waaraan ze de tremor toeschreven.’ (Moeder van een kind met spinale spieratrofie type II)<sup>8</sup>*

Enkele auteurs omschrijven dit gevoel van ‘niet serieus genomen worden’ als een meningsverschil tussen ouders en artsen

over de ‘normale’ ontwikkeling van een kind. Verschillende ouders vonden dat de arts onvoldoende kennis had over de ‘normale ontwikkeling’.<sup>18,19,27</sup> Uit meerdere onderzoeken bleek dat ouders een gebrek aan kennis en *awareness* bij zorgprofessionals ervoeren en dit beschouwden als een belangrijke reden voor diagnostische vertraging.<sup>8,9,18,22,27,28</sup>

Ouders waardeerden het wanneer een arts erkende dat hij of zij bepaalde kennis miste en hen doorverwees naar een andere arts.<sup>30</sup>

*‘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.’ (Moeder van een kind met limb-girdle spierdystrofie)<sup>30</sup>*

### Informatie en support

Uit verschillende onderzoeken bleek dat ouders vonden dat zij voor én na de diagnose te weinig informatie kregen.<sup>8,22,23,24</sup> Ouders moesten daar vaak zelf naar op zoek; vaak was de website van de patiëntenorganisatie hun enige informatiebron.<sup>8,9,18,25</sup>

Uit één onderzoek kwam naar voren dat ouders behoefte hadden aan geschreven informatie.<sup>8</sup>

Verschillende ouders gaven te kennen dat hun zorgverleners onvoldoende kennis hadden over zeldzame aandoeningen om hen te kunnen informeren, zodat zij zelf de zorgprofessional moesten informeren over de aandoening van hun kind – een geval van protoprofessionalisering.<sup>18,19,27</sup>

### Het krijgen van de diagnose

Het krijgen van een diagnose betekende voor ouders een ‘enorme opluchting’, het langverwachte antwoord op de vraag wat er met hun kind aan de hand was.<sup>11,17,30,31</sup> Ook geschokt-

heid en ongeloof werden door ouders beschreven.<sup>8,20</sup>

De manier waarop ouders reageerden op het krijgen van een diagnose werd mede bepaald door de ervaringen in het voorafgaande diagnosetraject.<sup>11,17,31,32</sup> Er waren ouders die aangaven dat ze een schuldgevoel hadden omdat ze naar hun gevoel de situatie van hun kind niet voldoende hadden bepleit en niet genoeg hadden aangedrongen of omdat ze de trage ontwikkeling van hun kind aan luiheid hadden toegeschreven.<sup>19,24</sup> Verschillende ouders hadden het gevoel dat de diagnose eerder gesteld had kunnen worden.<sup>8,11,19,26,30</sup> Voor ouders was het belangrijk dat er een diagnose was, het zorgde ervoor dat zij zich konden richten op het omgaan met de aandoening en dat de juiste behandeling kon starten.<sup>8-12,16,23,25,26,29,30,33</sup> Ook op hun kinderen had het effect: zij gingen zich ontwikkelen en beter presteren.

*‘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 lichtere 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?’ (Moeder van een kind met het syndroom van Ehlers-Danlos)<sup>30</sup>*

*‘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 eh, dat is heel apart.’ (Moeder van een kind met een wigschedel)<sup>30</sup>*

Ouders gaven daarnaast aan dat het krijgen van een diagnose hun emotionele stress deed afnemen en dat hen in staat stelde een betere reproductieve keuze te maken.<sup>11,26</sup> Er waren echter ook ouders die aangaven dat een eerdere diagnose hen zou hebben beroofd van een periode zonder zorgen.<sup>19,30</sup>

### BESCHOUWING

Ouders van een kind met een zeldzame aandoening hebben vaak al een gevoel dat er iets mis is wanneer ze daar voor het eerst mee naar een arts gaan. Het diagnosetraject dat dan volgt is een periode vol stress, angst en zorgen, die nog kunnen worden versterkt als de arts hen ten onrechte geruststelt of hen niet serieus neemt. Als ze de definitieve diagnose krijgen, is dat vaak een enorme opluchting; ze kunnen de zoektocht loslaten en zich gaan richten op het omgaan met de aandoening. Doorheen dit hele traject, zelfs ook nog na de diagnose, ervaren veel ouders een groot tekort aan informatie.

### De rol van de huisarts

In de hier besproken onderzoeken is de rol van de huisarts

nauwelijks beschreven. Wellicht komt dat doordat deze in de betreffende landen een andere rol heeft dan in Nederland. Toch laat ons onderzoek diverse conclusies toe die ook op de huisarts van toepassing zijn. Eén daarvan is dat het belangrijk is gedurende het hele traject de ouders serieus te nemen en hun zorgen te erkennen.<sup>8-12,18-21,24,28-30</sup> Een andere conclusie is dat de kennis van en de *awareness* over zeldzame aandoeningen vaak nog tekortschieten.<sup>8,18,27</sup> Nog niet zo lang geleden is in dit blad beschreven hoe huisartsen de diagnostiek van zeldzame aandoeningen kunnen verbeteren.<sup>35</sup> Als belangrijke elementen werden genoemd het vergroten van de eigen *awareness*, luisteren naar de ouders, herkennen van het niet-pluisgevoel en alert zijn op het plus-teken (de combinatie van een bekende aandoening met een niet-passend symptoom). Er zijn specifieke zoekmachines die de huisarts sneller op het spoor zetten van een zeldzame aandoening, en men zou in een verwijsbrief expliciet de mogelijkheid kunnen benoemen dat er een zeldzame aandoening in het spel is.<sup>35</sup> Binnenkort verschijnt een e-learningmodule die huisartsen helpt zich te bekwamen in deze tools.

Nijhuis MG, Alma MA. Diagnostic process for rare diseases: a literature study of parental experiences. *Huisarts Wet* 2018;61:DOI: 10.1007/s12445-018-0243-8.

**Background** Rare disorders are not common, and it is estimated that there are about one million people in the Netherlands with a rare disorder, many of whom are children. The diagnostic process can be long and is often frustrating for parents. To date, studies of parents' experiences with the diagnostic process have been limited to specific rare conditions, but it is likely that these experiences are similar for a number of rare disorders. The aim of this study was to make an inventory of parents' experiences of the diagnostic process for as many rare disorders as possible, to determine whether there are common themes or experiences.

**Method** In this qualitative systematic review, the results sections of relevant studies (n=22) were analysed thematically.

**Results** Five themes emerged: 1) The first symptoms; 2) Parental perceptions of the diagnostic process; 3) Role of the doctor; 4) Information and support, and 5) Getting the diagnosis. The diagnostic process for children with a rare disorder is perceived by parents as a time of crisis, emotional trauma, and often unnecessary delay. Moreover, their fears and worries are reinforced by doctors who reassure them without justification or who do not take them seriously.

**Conclusion** In the case of rare disorders, the general practitioner can play a pivotal role as guardian of the diagnostic process and support parents by listening to them and, when necessary, intervening in the diagnostic process.

Ook kan de huisarts de vaak zeer gebrekkige informatievoorziening tijdens en na het diagnostische traject aanvullen door ouders te wijzen op relevante, betrouwbare websites en door hen te voorzien van schriftelijk informatiemateriaal. En niet op de laatste plaats kan de huisarts ouders ondersteuning bieden, ook na doorverwijzing naar de tweede lijn.

### Beperkingen van het onderzoek

Voor zover wij weten is dit het eerste overzicht van onderzoeken naar ervaringen van ouders van kinderen met een zeldzame aandoening met het diagnosetraject. Ons onderzoek had echter enige beperkingen. Ten eerste hebben we alleen kwalitatieve onderzoeken geïnccludeerd, omdat deze meer diepte-informatie geven over de ervaringen van ouders. Kwantitatieve onderzoeken, bijvoorbeeld door middel van een survey, hebben we buiten beschouwing gelaten. Ten tweede konden we niet beschikken over de volledige tekst van alle artikelen die we op basis van titel en abstract hadden geïnccludeerd, hoewel we de auteurs meerdere malen hebben benaderd. We konden deze publicaties niet meenemen in onze analyse.

### CONCLUSIE

Het diagnostische traject van kinderen met een zeldzame aandoening is voor de ouders een periode vol stress, angst en zorgen. De huisarts kan enige verlichting brengen door die zorgen te erkennen en de ouders het gevoel te geven dat er naar hen wordt geluisterd. Dit zou zelfs kunnen helpen het diagnostische proces te versnellen. ■

### LITERATUUR

- Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet* 2008; 371:2039-41.
- Zeldzame ziekten. Bilthoven: RIVM, 2017. <https://www.volksgezondheidszorg.info/onderwerp/zeldzame-aandoeningen/cijfers-context/prevalentie#!node-prevalentie-zeldzame-aandoeningen-naar-leeftijd>.
- Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ). Den Haag: ZonMw, 2013.
- Van den Bosch W. Zeldzame ziekten en de huisarts, een persoonlijke impressie. *Bijblijven* 2016; 32:496-502.
- Collins V, Halliday J, Kahler S, Williamson R. Parents' experiences with genetic counseling after the birth of a baby with a genetic disorder: an exploratory study. *J Genet Couns* 2002;10:53-72.
- The voice of 12,000 patients: experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe. Paris/Brussel/Barcelona: EURORDIS, 2009.
- Heuyer T, Pavan S, Vicard C. The health and life path of rare disease patients: results of the 2015 French barometer. *Patient Relat Outcome Meas* 2017;8:97-110.
- Lawton S, Hickerton C, Archibald AD, McClaren BJ, Metcalfe SA. A mixed methods exploration of families' experiences of the diagnosis of childhood spinal muscular atrophy. *Eur J Hum Genet*. 2015;23:575-80.
- Worthen M, Leonard TH, Blair TR, Gupta N. Experiences of parents caring for infants with rare scalp mass as identified through a disease-specific blog. *J Am Board Fam Med* 2015;28:750-8.
- Firth MA. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: experiences of parents of sufferers. *Br Med J (Clin Res Ed)* 1983;286:700-1.
- De Ru MH, Bouwman MG, Wijburg FA, Van Zwieten MC. 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. *Mol Genet Metab* 2012;107:501-7.
- Jones F, Rodger S, Broderick S, De Monte R. Living with juvenile idiopathic arthritis: parents' experiences of treatment regimens and home exercise programmes. *British Journal of Occupational Therapy* 2009;72:249-58.
- Grant MJ, Booth A. A typology of reviews: an analysis of 14 review types and associated methodologies. *Health Info Libr J* 2009;26:91-108.
- Vroegsignalering. Soest: Innovatie voor Zeldzaam, 2017.
- Green J, Thorogood N. *Qualitative methods for health research*. London: Sage, 2014.
- Wong SH, McClaren BJ, Archibald AD, Weeks A, Langmaid T, Ryan MM, et al. A mixed methods study of age at diagnosis and diagnostic odyssey for Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Hum Genet* 2015;23:1294-300.
- Grob R. Is my sick child healthy? Is my healthy child sick?: changing parental experiences of cystic fibrosis in the age of expanded newborn screening. *Soc Sci Med* 2008;67:1056-64.
- Qian Y, McGraw S, Henne J, Jarecki J, Hobby K, Yeh WS. Understanding the experiences and needs of individuals with Spinal Muscular Atrophy and their parents: a qualitative study. *BMC Neurol* 2015;15:217.
- Daack-Hirsch S, Holtzer C, Cunniff C. Parental perspectives on the diagnostic process for Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Am J Med Genet A* 2013;161A:687-95.
- De Wet B, Cywes S. The birth of a child with a congenital anomaly. Part II. The prediagnostic phase after discharge from the maternity home. *S Afr Med J* 1985;67:340-3.
- De Wet B, Cywes S. The birth of a child with a congenital anomaly. Part I. Some difficulties experienced by parents in the maternity home. *S Afr Med J* 1985;67:292-6.
- Tong A, Jones J, Speerin R, Filocamo K, Chaitow J, Singh-Grewal D. Consumer perspectives on pediatric rheumatology care and service delivery: a qualitative study. *J Clin Rheumatol* 2013;19:234-40.
- Firth M, Gardner-Medwin D, Hosking G, Wilkinson E. Interviews with parents of boys suffering from Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol* 1983;25:466-71.
- Chahal N, Clarizia NA, McCrindle BW, Boydell KM, Obadia M, Manlhiot C, et al. Parental anxiety associated with Kawasaki disease in previously healthy children. *J Pediatr Health Care* 2010;24:250-7.
- Weng HJ, Niu DM, Turale S, Tsao LI, Shih FJ, Yamamoto-Mitani N, et al. Family caregiver distress with children having rare genetic disorders: a qualitative study involving Russell-Silver Syndrome in Taiwan. *J Clin Nurs* 2012;21:160-9.
- Parsons EP, Clarke AJ, Hood K, Lycett E, Bradley DM. Newborn screening for Duchenne muscular dystrophy: a psychosocial study. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2002;86:F91-5.
- Lee TY, Li CC, Liaw JJ. The lived experience of Taiwanese mothers of a child diagnosed with adrenoleukodystrophy. *J Health Psychol* 2014;19:195-206.
- Huyard C. What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients' judgements on being ill and being rare. *Health Expect* 2009;12:361-70.
- Gance-Cleveland B. Adaptation to Addison's disease in a child: a case study. *J Pediatr Health Care* 2003;17:301-10.
- Alma MA, Verheij-Jansen NP, Dijkstra GJ, Van der Mei SF, Van der Lucht F. *Onderzoek naar diagnostische vertraging*. Bilthoven/Groningen: RIVM/UMCG, 2018. In voorbereiding.
- Dogba MJ, Rauch F, Tre G, Glorieux FH, Bedos C. Shaping and managing the course of a child's disease: parental experiences with

- osteogenesis imperfecta. *Disabil Health J* 2014;7:343-9.
32. Ablon J. Parents' responses to their child's diagnosis of neurofibromatosis 1. *Am J Med Genet* 2000;93:136-42.
33. De Wet B, Cywes S. The birth of a child with a congenital anomaly. Part III. Response of parents to the diagnosis. *S Afr Med J* 1985;67:370-3.
34. Van Nispen R, Rijken P. Gewone zorg voor de ongewone patiënt: Zeldzame aandoeningen in de huisartsenpraktijk. *Huisarts Wet* 2007;50:349-55.
35. Hendriks SA, Sollie JW, Nijnuis MG, Stolper CF. Zeldzame ziekten: een onmogelijke diagnostische opgave? *Huisarts Wet* 2016;59(11):498-501.

Nijnuis MG, Alma MA. Diagnostiek van zeldzame ziekten: een literatuuronderzoek naar de ervaringen van ouders. *Huisarts Wet* 2018;61:DOI:10.1007/s12445-018-0243-8.

VSOP, Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties, Soest [tot 1 december 2017]: M.G. Nijnuis, jeugdarts, beleidsmedewerker [thans werkzaam bij Sofia Zorg, Soest], marianne@sofiazorg.nl. UMC Groningen, afdeling Toegepast Gezondheidsonderzoek: dr. M.A. Alma, senior onderzoeker.

Mogelijke belangenverstremgeling: dit literatuuroverzicht maakt deel uit van het project Vroegsignalering, gefinancierd door het Innovatiefonds Zorgverzekeraars [dossiernummer 2938].