

Patiënten met een zeldzame, ernstige chronische ziekte in de huisartspraktijk

Een witte vlek in de literatuur

I.M. HOFMANS-OKKES

Hofmans-Okkes IM. Patiënten met een zeldzame, ernstige chronische ziekte in de huisartspraktijk. Een witte vlek in de literatuur. Huisarts Wet 1996; 39(7): 316-23.

Samenvatting In dit artikel wordt verslag gedaan van een literatuuronderzoek naar wat er bekend is over (problemen in) de omgang tussen de huisarts en patiënten met een aantal zeldzame ernstige chronische aandoeningen. De algemene resultaten worden gepresenteerd aan de hand van hiervoor als belangrijk aangemerkte aspecten; exemplarisch worden de resultaten voor cystische fibrose meer in detail besproken. Er blijkt veel literatuur te bestaan over zeldzame chronische ziekten; de in dit onderzoek gevonden literatuur geeft echter relatief weinig informatie over de feitelijke bemoeienis van de huisarts met patiënten met zulke ziekten en over de problemen die zich daarbij voordoen. De literatuur behelst vooral sterk ziektegebonden informatie, veelal van de hand van medisch specialisten. Gepleit wordt voor gericht onderzoek naar de gang van zaken in de huisartspraktijk rond episoden van zeldzame chronische ziekten, waarbij de collectieve deskundigheid van huisartsen én patiënten (elk op hun eigen terrein) wordt gebundeld, en aangewend voor de ontwikkeling van een strategie voor de omgang tussen huisarts, patiënt en zijn/haar familie.

Dr. I.M. Hofmans-Okkes, Academisch Medisch Centrum, Vakgroep Huisartsgeneeskunde, Meibergdreef 15, 1105 AZ Amsterdam.

Inleiding

Veruit de meeste van de rond 8000 ziekten die in de ICD worden onderscheiden, zijn zeldzaam. Als we uitgaan van de vuistregel dat een ziekte 'zeldzaam' is bij een incidentie van minder dan 1 per 1000 ingeschreven patiënten per jaar, bestaan er meer dan 7000 zeldzame aandoeningen, terwijl voor de helft van de aandoeningen zelfs geldt dat ze een (geschatte) incidentie hebben van minder dan 1 per 100.000 patiënten per jaar (tabel 1).¹

In huisartsgeneeskundige registratieprojecten wordt veelal met de ICPC gecodeerd; daarin worden slechts zo'n 700 diagnoses onderscheiden, en zijn de meeste zeldzame ziekten ondergebracht in rest-categorieën.² Uiteraard is het rechtstreeks gevolg daarvan dat we weinig zicht hebben op de distributie van zeldzame aandoeningen in de huisartspraktijk. Bovendien is in het nog relatief jonge professioneel domein van de huisartsgeneeskunde in eerste instantie – begrijpelijkerwijs – vooral aandacht besteed aan de ontwikkeling van kennis over en richtlijnen voor de omgang met patiënten met relatief hoogincidente ziekten. Hierdoor ontbreekt het ons dus niet alleen aan kwantitatieve informatie, maar ook aan meer inhoudelijke kennis: hoe presenteren zeldzame ziekten zich, hoe verloopt diagnostiek en behandeling, in hoeverre is de huisarts daarbij actief betrokken of is hij tenminste van de gebeurtenissen op de hoogte, en hoe vaak en onder welke omstandigheden doen zich daarbij (omgangs)problemen voor?

Door hun specifieke plaats binnen het Nederlandse systeem van gezondheidszorg kunnen huisartsen in beginsel met

diagnostiek en behandeling van alle ziekten te maken krijgen; ook als een patiënt voor een specifieke aandoening onder behandeling van een specialist is, draagt de huisarts toch in beginsel nog steeds zorg voor de patiënt, voor vragen en problemen die al of niet met die ziekte samenhangen. In dit artikel – gebaseerd op een eerder verschenen rapport³ – gaat het om de vraag wat bekend is over het huisartsgeneeskundig handelen bij patiënten met een zeldzame ernstige chronische ziekte (*kader*): welke specifieke problemen kunnen zich daarbij voordoen?

Methode I – Beschrijvingsmodel

Om de literatuur te ordenen is een lijst opgesteld van aspecten die bij zeldzame ziekten binnen de huisartsgeneeskundige zorg tot (extra) problemen kunnen leiden voor huisarts en/of patiënt (tabel 2); deze aspecten worden hierna eerst toegelicht.

Diagnostische fase

- *Kennis/zeldzaamheid.* Kennis omtrent een ziekte hangt voor huisarts en patiënt samen met de zeldzaamheid van de aandoening in kwestie. Een huisarts wordt met zo'n grote variatie in contactredenen, diagnoses en interventies geconfronteerd, dat zijn ervaring in belangrijke mate bepaald is door de epidemiologische distributie van ziekten. Voor een patiënt is bijna alles aan zijn ziekte eenmalig en uniek. Natuurlijk maakt het voor zijn beleving en geïnformeerdheid uit of het ook in zijn ogen gaat om een ziekte die frequent voorkomt; dat geldt echter niet voor de ervaren ongemakken. Als een patiënt aan een zeldzame chronische ziekte lijdt, zal hij daarover aan het begin van de episode vaak weinig weten – behalve wanneer het een familiair bepaalde ziekte betreft. Verschil in kennis tussen huisarts en patiënt vormt een potentiële bron van problemen in hun omgang.

- *De contactredenen/vraag van de patiënt.* Contactredenen kunnen in dit stadium alle denkbare vormen aannemen: klachten, symptomen, angst, verzoeken om medica-

Tabel 1 Incidentieverdeling van alle bestaande diagnoses

Incidentie per 1000 patiënten	Aantal diagnoses per jaar
5 – 100	150
1 – 4	250
0,1 – 0,9	1500
0,01 – 0,09	2000
<0,01	4000

Bron: Lamberts.¹

tie, informatie, verwijzing enzovoort. Van sommige ziekten is de diagnose (vrijwel) meteen duidelijk op basis van contactredenen en onderzoek; bij andere kan het geruime tijd duren voordat duidelijkheid optreedt, en daaruit kunnen in beginsel omgangsproblemen voortkomen. Zo kunnen huisartsen gemakkelijk de schuld krijgen van het aanvankelijk 'gemist hebben' van een diagnose ('blaming').

• *Individuele kenmerken patiënt.* Alle kenmerken van de patiënt spelen in de diagnostische fase een rol (wijze van presenteren van klachten en wensen, sociaal

milieu, leeftijd, geslacht, enz.); ook is van belang hoe goed een huisarts de patiënt en diens familie kent of denkt te kennen.

• *Het stellen van de diagnose.* Vanzelfsprekend is van belang hoe moeilijk het is om de diagnose te stellen; dit aspect staat los van de zeldzaamheid (fenyketonurie bijvoorbeeld is uiterst zeldzaam, maar gemakkelijk te diagnostiseren). Soms kan een diagnose door de huisarts zelf gesteld of uitgesloten kan worden, soms is hulp van een specialist nodig. Gaat het om een hoge negatief voorspellende waarde waarmee een diagnose wordt verworpen, of

moet juist de voorspellende waarde bij het bevestigen van de diagnose hoog zijn? Van belang is ook hoeveel haast er is, en ook dat varieert per ziekte. Moeilijk is in dit stadium te bepalen wat de huisarts aan de patiënt en zijn naasten moet zeggen, en wat niet.

Hier liggen een aantal potentiële bronnen voor problemen in de omgang tussen huisarts en patiënt. Voor patiënten zal de tijd tussen het begin van de episode en het stellen van de diagnose vaak zwaar zijn: angst voor iets waarvan de omvang nog volstrekt niet is te overzien, en hoop dat er misschien toch niets bijzonders aan de hand is, zullen (beurtelings) optreden. Ook voor de huisarts brengt deze periode problemen mee op het terrein van omgaan met onzekerheid: hij moet manoeuvreren tussen angst iets te missen en anderzijds 'overalert' te zijn.

• *Prognose met en zonder behandeling.* Als de diagnose eenmaal duidelijk is, gaat het vervolgens in de eerste plaats om de betekenis ervan in termen van ernst en prognose: wat is 'inherent' aan de betreffende ziekte en zal dus zeker gebeuren, en wat kan er gebeuren? Opnieuw is er sprake van een spanningsveld tussen hoop en vrees. De diagnose moet de patiënt op adequate wijze wordt meegedeeld; wat 'adequaat' in dit verband is, hangt uiteraard af van de persoon van de patiënt, en de aard en ernst van de aandoening. Het perspectief van patiënt en huisarts kan hier sterk uiteenlopen, wat aanleiding kan zijn voor problemen in hun omgang.

• *Relatie met andere hulpverleners.* Patiënt en huisarts hebben in de diagnostische fase vaak met andere hulpverleners te maken, waardoor de divergenties in perspectief nog groter kunnen worden. Een specialist kan – op grond van hem bekende trials – een ander beeld van de ziekte en de therapeutische mogelijkheden hebben dan huisarts en patiënt.

Fase van beleid en therapie

• *Kennis/zeldzaamheid.* In de beleidsfase is de 'zeldzaamheid' meer toegespitst op prevalentie dan op incidentie. Ziekten kunnen een lage incidentie, maar een relatief hoge prevalentie hebben. De beleids-

Wat is een chronische ziekte?

Een chronische ziekte in de huisartspraktijk is een zorgepisode van een omschreven ziekte die zo ernstig is dat de voor leeftijd en geslacht gewone dagelijkse bezigheden er zonder behandeling blijvend en in belangrijke mate door worden belemmerd en die zich over een langere periode uitstrekt. Wanneer de belemmeringen door behandeling zijn verminderd of goeddeels weggenomen, geldt dat die behandeling continu moet zijn en in principe om regelmatige geneeskundige zorg vraagt. De verleende zorg moet naast direct aan het verloop van de ziekte gekoppelde interventies ook betrekking hebben op interventies gericht op de betekenis van de ziekte en de daaraan gekoppelde zorg voor een individuele patiënt. In deze terreinafbakening is

de zorgepisode (episode of care) nadrukkelijk onderscheiden van de ziekte-episode (episode of disease). De ziekte-episode begint op het moment dat de diagnose voor het eerst gesteld zou kunnen worden en duurt tot genezing of tot het overlijden van de patiënt. Een zorgepisode begint op het moment van de eerste presentatie van de ziekte aan de huisarts tot het moment dat zijn bemoeienis ermee eindigt omdat er geen hulp meer voor wordt gevraagd. In de huisarts-geneeskundige zorgepisode is het perspectief van de patiënt expliciet betrokken door het hanteren van het begrip contactredenen. De autonomie van de patiënt komt mede tot uiting in het feit of een zorgepisode al dan niet door hem wordt gestart en vervolgens voortgezet.

Tabel 2 Belangrijke aspecten van de omgang tussen huisarts en patiënten met een zeldzame, ernstige chronische ziekte

Diagnostische fase	Fase van beleid en therapie
– kennis/zeldzaamheid	– kennis/zeldzaamheid
– contactredenen/vraag van de patiënt	– 'care'/'cure'
– individuele kenmerken patiënt (bijv. comorbiditeit, functionele toestand)	– contactredenen/vraag van de patiënt
– stellen diagnose	– individuele kenmerken patiënt (bijv. comorbiditeit, functionele toestand)
– prognose met en zonder behandeling	– relatie met andere hulpverleners
– relatie met andere hulpverleners	– sterfbed

fase kan zich dan over een lange periode uitstreken, waardoor de huisarts, ondanks de zeldzaamheid van de ziekte, toch betrekkelijk veel ervaring opdoet. Sommige typen interventies (zoals pijnbestrijding, stervensbegeleiding en de behandeling van eetproblemen) kunnen bij de huisarts tot ruime ervaring leiden op basis van contacten met patiënten met verschillende aandoeningen. Dat neemt niet weg, dat zeldzame ziekten ook zeldzame interventies kunnen vragen. Ook hier kan het verschil tussen patiënt- en arts-perspectief een bron van problemen vormen. Wanneer een chronische ziekte veel voorkomt, kan de huisarts in de informatie-uitwisseling met de patiënt in het algemeen een beroep doen op zijn parate kennis. Wanneer het gaat om een zeldzame ziekte, doet zich vaak een ingewikkelder situatie voor.

Een patiënt die voor een zeldzame ziekte in een trial wordt behandeld in een academisch ziekenhuis zal – na voorlichting door de specialist – vaak meer weten over de ziekte en wat er met hem gebeurt dan de huisarts. Datzelfde kan gelden voor patiënten die zich hebben aangesloten bij een patiëntenvereniging of bij 'zelfhulpgroepen'. De relatieve 'achterstand' in kennis bij de huisarts wordt mede bepaald door de omstandigheid dat over lopende trials per definitie nog niet is gepubliceerd.

- *'Care' en 'cure'*. In beginsel vragen alle ziekten om 'care': zorg voor de bestrijding van klachten en ongemakken die de ziekte met zich meebrengt. Hierbij kan het gaan om 'kleine' interventies als herhaalreceptuur of een bemoedigend gesprek, maar ook om complexe zorgarrangementen die worden geïnitieerd, gecoördineerd en/of uitgevoerd door de huisarts, al of niet in samenwerking met andere hulpverleners (formele hulp), en met gezinsleden of familie (informele hulp, mantelzorg). Systematische aandacht voor de individuele voorkeuren, de sociale omstandigheden en de comorbiditeit van de patiënten is hierbij noodzakelijk.

Voor sommige zeldzame ziekten bestaat een duidelijke en werkzame behandeling; behandeling en begeleiding vindt veelal plaats in een academisch ziekenhuis, en in het algemeen hoeft de huisarts

niet van alle details op de hoogte te zijn, want patiënten zullen met hun vragen in beginsel naar hun specialist gaan. Dat neemt niet weg dat ook hier een bron van (communicatie)problemen ligt.

Sommige ziekten kunnen op verschillende manieren behandeld worden; soms gaat het om nieuwe interventies waarvan werkzaamheid middels klinisch-epidemiologisch onderzoek vastgesteld kan worden (bijvoorbeeld in randomized controlled trials). Vaak zijn deze interventies omstreden, of is het nut (nog) onduidelijk. Lang niet altijd zal de huisarts van alle nieuwe behandelingen in extenso op de hoogte (hoeven) zijn. Voor andere ziekten bestaat in feite geen 'cure'; in zo'n geval is verwijzen naar een specialist soms niet in het belang van de patiënt, omdat de huisarts – door zijn kennis van de patiënt en diens omstandigheden – meestal in een betere positie is om 'care' te verstrekken.

- *Contactredenen/vraag van de patiënt*. Patiënten kunnen in de loop van een episode met de meest uiteenlopende contactredenen bij hun huisarts komen: klachten en symptomen, verzoeken om een (nieuwe) verwijzing, herhalingsrecepten, thuiszorg, om uitleg over iets wat de specialist heeft gezegd, steun bij het maken van keuzen (bijvoorbeeld voor inclusie in een trial), hulp bij verwerken van de ziekte, verzoeken om brieven voor de verzekering voor bepaalde (dure) voorzieningen, angst, slapeloosheid, hulp bij de uitvoering van aanwijzingen van anderen (oefeningen, dieet), hulp bij werkproblemen, vragen over de betekenis van bepaalde symptomen enzovoort – allemaal potentiële omgangsproblemen.

- *Individuele kenmerken van de patiënt*. Voor het te voeren beleid speelt naast de diagnose ook de manifestatie van de ziekte bij een individuele patiënt een cruciale rol, evenals de reactie daarop van de patiënt ('coping'-vaardigheden, beroep, leeftijd, gezinsstructuur enzovoort). De volgende aspecten kunnen worden onderscheiden.

Chronisch zieke patiënten hebben een gemiddeld hoge comorbiditeit, die kan bestaan uit aandoeningen die onderling al of niet een klinische relatie onderhouden; deze is van belang bij de bepaling van wat

mogelijk en wenselijk is in de begeleiding van de patiënt. Mensen met chronische ziekten consulteren de huisarts ook voor allerlei andere problemen (depressie, verwondingen, hypertensie, blaasontsteking of werkproblemen), waarbij zich differentieel-diagnostische vragen kunnen voordoen. Veel chronische ziekten leiden tot een episode 'bijwerkingen van geneesmiddelen' en tot psychische en sociale problemen. Verder brengen chronische ziekten soms complicaties met zich mee, waarvan de onderlinge samenhang naar etiologie en verschijningsvorm – zeker voor de patiënt – niet altijd even helder is.

Het beloop bij de individuele patiënt dient uiteraard het beleid te bepalen, waarbij ook preventie van het optreden van complicaties een rol speelt. Ook hier kan het verschil tussen het perspectief van arts en patiënt een bron van problemen zijn: een huisarts kan het beloop bij een individuele patiënt mild achten, terwijl dat voor de patiënt anders kan liggen.

- *Relatie met andere hulpverleners*. In dit stadium kunnen huisartsen en patiënten met allerlei typen hulpverleners te maken krijgen: ook is het mogelijk dat een patiënt hulp zoekt in het alternatieve circuit. Bij patiënten kan dat leiden tot onzekerheid of dat aan de (huis)arts gemeld kan, mag of moet worden. In de organisatie van thuiszorg zal de huisarts ook te maken hebben met mantelzorg.

- *Sterfbed*. Sommige chronische ziekten leiden uiteindelijk tot de dood. Zonder veel nadere toelichting zij gezegd dat zich daarbij talloze problemen kunnen voordoen. Natuurlijk maakt het daarbij uit aan welke ziekte de patiënt lijdt, maar opnieuw geldt dat veel 'algemene' vaardigheden bij de huisarts aanwezig zullen zijn.

Methode II – Literatuuronderzoek

Er is literatuur gezocht omtrent een aantal – naar aard, etiologie en beloop sterk uiteenlopende – zeldzame chronische ziekten: multiple sclerose, psoriasis, posttraumatische dystrofie, ziekte van Bechterew, maculadegeneratie, levercirrose, lever-

transplantatie, fenyketonurie, cystische fibrose, schizofrenie en chronische-moeheidssyndroom.³ De gehanteerde zoekprocedure was gericht op de hierboven beschreven aspecten van (problemen binnen) de huisartsgeneeskundige zorg, vanuit het perspectief van huisarts en patiënt. Daarbij is literatuur betrokken uit de in Nederland gebruikelijke leerboeken en uit *Huisarts en Wetenschap* en het *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde*; tevens werd in oktober 1993 een search verricht via MedLine (Datastar) voor literatuur in het Nederlands of het Engels ná 1987, met als procedure:

- *Stap 1* Een search met als heading de ziekte in kwestie; daarbij werd verwacht dat er veel, vooral sterk specialistische literatuur zou worden gevonden.
- *Stap 2* Een search met als heading de ziekte in kwestie én de headings primary-care, general-practice, family-medicine, family-practice, primary-health-care of ambulatory-care; hiermee moest literatuur worden opgespoord met een specifieke relevantie voor de huisartsgeneeskunde.
- *Stap 3* Een search met als heading de ziekte in kwestie én de headings patient-satisfaction, patient-participation, patient-education, patient-compliance, patient-acceptance-of-health-care, professional-patient-relations, physician-patient-relations, self-care of self-help-groups; deze literatuur zou inzicht moeten geven in wat bekend is over het perspectief van de patiënt.

Om enig inzicht te krijgen in wat er vanuit het patiëntperspectief bekend is, werd een informatiepakket opgevraagd bij de desbetreffende patiëntenvereniging. Voor indicaties over incidenties en prevalenties werd – waar mogelijk – gebruik gemaakt van gegevens uit de CMR en het Transitieproject.

De resultaten worden geïllustreerd aan de hand van *cystische fibrose* (kader s op pp. 320 en 321).

Resultaten

De leerboeken bevatten uiteraard vooral de typisch ziektegebonden informatie die

kenmerkend is voor zulke boeken, en datzelfde geldt (goeddeels) voor de gevonden literatuur in het *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde*. In het register van *Huisarts en Wetenschap* werden de meeste ziekten niet als trefwoord aangetroffen; direct en via omwegen (bijvoorbeeld 'psychiatrie' voor literatuur over schizofrenie, 'erfelijkheid(sadvies)' voor cystische fibrose en fenyketonurie, en 'huidaandoeningen' voor psoriasis) werden in totaal 15 artikelen gevonden; door deze zoekprocedure waren uiteraard niet al deze artikelen relevant.

In de searches in de internationale literatuur voor de tien geselecteerde ziekten werden in de eerste stap 19.251 artikelen gevonden. In de tweede en derde stap van de search bleek op basis van de gekozen trefwoorden minder dan 2 procent van deze artikelen betrekking te hebben op de huisartsgeneeskundige zorg vanuit het perspectief van huisarts en patiënt (stap 2: 106; stap 3: 258). Opvallend was dat zelfs dit relatief geringe aantal artikelen vaak van de hand van specialisten was: informatie over wat zich feitelijk in en rond huisartsgeneeskundige zorg afspeelt werd bijna niet gevonden.

Bij rond de helft van de gekozen ziekten bestaan duidelijk potentiële problemen in de diagnostische fase. Het is duidelijk – met name op grond van de patiëntenliteratuur – dat patiënten in de diagnostische fase allerlei problemen ervaren, die overigens vaak rechtstreeks samenhangen met de aard van de ziekte waaraan ze lijden. Maar ieder zicht op een kwantitatieve maat ontbreekt; en voorts (door de aard van deze bronnen) ook een vergelijking met het perspectief van de huisarts, met wat er de facto gebeurd is en met welke overwegingen. Eén van de belangrijkste bronnen van conflict tussen patiënt en omgeving (inclusief de huisarts en andere hulpverleners) is de neiging om vooralsnog 'onbegrepen' klachten en symptomen te duiden als 'psychisch'. De literatuur laat duidelijk zien hoe woedend en vernederd patiënten zich daardoor kunnen voelen. In een beoordeling van het (huisarts)geneeskundig handelen op dit punt dient er ove-

rigens rekening mee gehouden te worden dat psychosociale aspecten van ziekte en gezondheid tegenwoordig alom veel aandacht krijgen. Voor huisarts én patiënt kan het moeilijk zijn te navigeren tussen een strikt medische benadering en een 'holistische' visie.

Voor wat betreft het perspectief van de huisarts: het is onbekend in welke mate huisartsen de omgang met patiënten met een zeldzame chronische ziekte als problematisch ervaren en/of het gevoel hebben dat hun kennis daarbij tekort schiet. Eveneens is onbekend hoe vaak huisartsen zich in de hoek gedrukt voelen wanneer een ziekte als multiple sclerose, posttraumatische dystrofie of de ziekte van Bechterew na enige tijd wordt vastgesteld. In de commotie rond het stellen van de diagnose kan gemakkelijk het idee post vatten dat de huisarts te kort is geschoten.

Ten aanzien van de beleidsfase zijn ook tal van potentiële omgangsproblemen aan de orde gekomen. Soms is er sprake van een afdoende of tenminste werkzame behandeling, zoals bij fenyketonurie, psoriasis en schizofrenie. Anders ligt dit bij ziekten als multiple sclerose en chronische vermoeidheid waar geen werkzame therapie bekend is; dan zijn patiënten, mede door de lange ziekteduur, geneigd zich aan strohalmen vast te klampen. Daarbij komt dat de huisarts van allerlei innovatieve behandelingen (clinical trials) niet op de hoogte is, en ook niet kan zijn: daarover wordt pas gepubliceerd als er mee geëxperimenteerd is. Patiënten kunnen dus redelijkerwijs op sommige vragen op dit punt geen antwoord van hun huisarts verwachten. Deze omstandigheden kleuren de omgang tussen patiënt en huisarts – zonder dat precies duidelijk is hoe. Tenslotte is bij een aantal van ziekten het inzicht de afgelopen jaren ingrijpend veranderd (posttraumatische dystrofie, schizofrenie), en ontstaan er 'nieuwe' diagnoses (chronische-moeheidssyndroom). In hoeverre deze 'nieuwe' inzichten de huisarts bereiken is niet duidelijk.

Aandacht voor het perspectief van de patiënt ontbreekt niet in de professionele li-

Cystische fibrose

Kwantitatieve gegevens over de gevonden literatuur

Leerboeken. De relevante hoofdstukken uit drie leerboeken. *Huisarts en Wetenschap.* Cystische fibrose is geen trefwoord in het elektronisch register van Huisarts en Wetenschap. De trefwoorden erfelijkheid(sadvies) en communicatie huisarts-specialist leken ook van belang; deze leverden respectievelijk 17 en vijf artikelen op; daarvan bleken er na lezing twee van belang voor het hier geschetste ziektebeeld. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde.* Het trefwoord 'fibrose, kystische' leverde over de periode tot en met 1992 25 referenties op. Daarvan bleken er vijf te bestaan uit verslagen van vergaderingen van medisch specialisten; deze werden uitgesloten. Daarnaast werden tijdens de periode dat dit onderzoek liep nog vijf artikelen gevonden.

Internationale literatuur. De literatuursearch in de internationale literatuur leverde de volgende resultaten op: stap 1: 2671 referenties; stap 2: 9 referenties; stap 3: 43 referenties.

Overige literatuur. De Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting stuurde een informatiepakket, bestaande uit een lijst van beschikbaar informatie-materiaal, een folder met algemene informatie, en een exemplaar van CF-nieuws, het kwartaalblad van de Stichting.

Inleiding

Bij deze ziekte is het verschil belangrijk tussen de literatuur vóór en ná 1989, toen het cystische fibrose-gen beschreven werd. De discussie over deze ziekte nam vanaf dat moment een geheel ander verloop. In het leerboek over kindergeneeskunde wordt voor de huisarts adequate, maar beperkte informatie gegeven. Het Nederlandse leerboek voor longziekten geeft aanmerkelijk meer. Het gaat om een afwijking op het zevende chromosoom, waarbij

beide ouders autosomaal recessief drager zijn: deze ouders hebben een kans van één op vier op een kind met cystische fibrose (CF). Aangezien 1 op de 30 volwassenen drager is, is de kans op de geboorte van een baby met CF 1 op de 3600.

In Nederland komen er jaarlijks tussen de 50 en 60 nieuwe ziektegevallen bij. CF is een zeer ernstige ziekte, waaraan kinderen vroeger jong stierven; pas sinds kort is de behandeling zodanig verbeterd dat er ook volwassenen met deze ziekte zijn: het merendeel van de patiënten wordt nu in elk geval ouder dan twintig wordt, terwijl een derde de dertig haalt.

Diagnostische fase

Huisarts. Wanneer er geen aanwijzing is voor een familiale belasting kan de diagnose bij zuigelingen enige tijd op zich laten wachten. De ziekte kan zich in eerste aanleg met lichte ziekteverschijnselen manifesteren, en zonder familiale belasting zal de huisarts er niet direct aan denken. Zowel de optredende luchtweginfecties als de darminfecties waarmee de ziekte zich openbaart, kunnen geruime tijd lijken op allerlei andere, onschuldiger ziekten. Ook de bijkomende verschijnselen (het hoge zoutverlies door zweten leidt bij zuigelingen tot braken en sufheid) zullen niet meteen als symptomen van CF worden geïnterpreteerd. Huisartsen verkeren in zulke gevallen bij de diagnostiek in een moeilijke positie: er kan hen gemakkelijk het verwijt treffen dat de diagnose (te) laat is gesteld. Bij deze ziekte speelt sedert de ontdekking van het cystische-fibrose-gen een specifiek probleem een rol: screening. Daardoor kunnen vragen rijzen als wie getest zou moeten worden, en welke rol de huisarts daarbij zou moeten spelen. Er zijn drie typen screening te onderscheiden: dragerschapsonderzoek onder volwassenen die van plan zijn een baby te krijgen, prenatale diagnostiek bij de foetus, en serumdiagnostiek bij pasgeborenen, toe te voegen aan de

PKU en de hypothyreodie-test, zodat in een heel vroeg stadium ook het dragerschap kan worden vastgesteld. Een probleem daarbij is dat de betrouwbaarheid van de bepaling van het dragerschap niet meer dan 70% bedraagt. Niettemin wordt door sommigen routinematig aanbod tot screening aanbevolen. Gezien echter de in de 'open' populatie zeer geringe trefkans, de nog niet volledig betrouwbare test en de nog onduidelijke kosten-batenanalyse bestaat hierover in de literatuur bepaald geen consensus.

Patiënt. Er zijn aanwijzingen dat mensen er in het algemeen (rond de 75 procent) positief tegenover staan zich te laten testen vóór de zwangerschap. Echtparen die al een baby verwachten, wijzen de test echter relatief vaker af, omdat ze bang zijn met het probleem van abortus geconfronteerd te worden ('anticiperende spijt'). Een rechtstreeks actief aanbod van een huisarts blijkt tot aanzienlijk meer respons te leiden dan de verspreiding van een brochure. Er is een niet onaanzienlijke literatuur omtrent (de effecten van) voorlichting aan patiënten over screening; steeds opnieuw blijkt daarbij de berekening van de kansen voor mensen een moeilijk onderdeel te zijn.

Beleid en therapie

Huisarts. Wanneer de ziekte eenmaal is vastgesteld, vindt de behandeling in Nederland in het algemeen plaats in gespecialiseerde centra. De therapie is zeer veelvormig en geavanceerd (o.a. gen-therapie). Vaak wordt verstuiwing toegepast van geneesmiddelen in de ingeademde lucht, of andere, veelal nieuwe behandelingen om de luchtwegen vrij van slijm te krijgen; er is veel vraag naar antibiotica, en ook worden pancreasenzymen gesubstitueerd. Wanneer het uiteindelijk heel erg slecht gaat, komen patiënten in aanmerking voor een dubbelzijdige longtransplantatie; er bestaat echter een tekort aan donorlongen.

Cystische fibrose (vervolg)

Thuisbehandeling van kinderen is om voor de hand liggende redenen van groot belang, maar technisch ingewikkeld. Voor huisartsen is dat in beginsel nogal belastend en waarschijnlijk nog meer voor de wijkverpleegkundige, met name ook omdat naast verstuiving van geneesmiddelen in een tent waarin de baby of kleuter slaapt, regelmatig intraveneuze therapie met antibiotica nodig is via een geïmplanteed infusiesysteem. Tal van afwijkingen en complicaties kunnen optreden: darmafwijkingen, leverafwijkingen, hypertensie en ook diabetes. In al deze gevallen is extra informatie nodig, bijvoorbeeld over de diëten. Door de extreem gecompliceerde en innovatieve therapeutische mogelijkheden zal de huisarts in beginsel vaak achter de feiten aanlopen.

Uiteraard kan de huisarts bij patiënten met deze ziekte te maken krijgen met een sterfbed, waarbij ook de omgang met ziekenhuis, specialist, wijkverpleegkundige en de naaste familie een rol zal spelen. Het is al met al duidelijk dat zich in de therapeutische fase tal van omgangsproblemen kunnen voordoen.

Patiënt. In een aantal artikelen is aandacht voor het perspectief van patiënt en ouders. Zo is vastgesteld dat patiënten en hun ouders wel informatie hadden gekregen, maar toch niet genoeg wisten; vooral bleken patiënten, c.q. ouders van mening dat ze te weinig hadden kunnen overleggen met hulpverleners over de dagelijkse problemen waarmee ze geconfronteerd worden. Steeds opnieuw wordt gewezen op de noodzaak van goede voorlichting aan de patiënt: het is een moeilijke, ernstige en levensbedreigende ziekte, waarbij constante compliantie van groot belang is. Deze lijkt echter moeilijk op te brengen; dat geldt voor jonge kinderen, maar vooral voor jong volwassenen. Daarbij wordt als oorzaak vooral gewezen op

onvoldoende kennis, psychosociale weerstand en 'educated nonadherence': mensen die 'eigenlijk' min of meer willens en wetens afzien van compliant gedrag.

Er bestaan allerlei hulpprogramma's voor ouders en patiënten: 'supporting weekend's meetings of families' voor informatieverwerking en het totstandkomen van wederzijdse steun, ter verlichting van de psychische last die het hebben van een kind met deze - nog steeds dodelijke - ziekte met zich meebrengt.

De gezinssituatie van de patiënten blijkt een belangrijke variabele voor het verloop: outcome-maten hingen positief samen met gunstige gezinsomstandigheden, en een geringere compliance bleek samen te hangen met een hogere leeftijd van de patiënt, maar ook met buiten de deur werkende ouders. In één onderzoek bleek hoge compliantie echter juist samen te hangen met een minder goede relatie tussen de ouders. Uiteraard wordt de inbreng van de ouders belangrijker naarmate er meer thuiszorg wordt verstrekt.

De toonzetting in de publikaties van de Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting is gematigd, en men houdt zich eerder bezig met de ernstige consequenties van de ziekte en de grote mortaliteit dan met de vraag of er wel voldoende deskundigheid bij huisartsen bestaat. Er wordt veel aan informatievoorziening gedaan (thuiszorg, informatieweekends) en er wordt geschreven over consequenties ten aanzien van werk (moet je bij sollicitatie zeggen dat je CF hebt?) en over dragerschapsonderzoek. Opmerkelijk afwezig in de literatuur is informatie over de invloed van de zorg voor een kind met CF op het leven van de ouders en andere gezinsleden.

Conclusie

Op basis van de via deze search gevonden literatuur moet worden vastgesteld dat we over de feitelijke gang van zaken in Nederland binnen

huisartsgeneeskundige zorg voor patiënten met CF (vrijwel) niets weten; anders gezegd: wat de precieze bemoeienis van de huisarts met deze patiënten en hun directe omgeving precies is, is onbekend. Als de ziekte in een familie voorkomt, zal hij veelal niet met de diagnostiek te maken hebben, maar wel met screening en/of prenataal/preconceptief erfelijkheidsadvies. Bij 'onverwachte' gevallen kan de diagnose moeilijk zijn, en kunnen problemen ontstaan in de omgang met de ouders. De huisarts kan tijdens de beleidsfase in principe in elk stadium bij exacerbaties en behandeling betrokken zijn. Communicatie met andere hulpverleners, coördinatie bij thuiszorg en steun voor de naaste familie, en de zorg rond een sterfbed zal in veel gevallen op de schouders van de huisarts rusten, en kan allerlei problemen met zich meebrengen. Feitelijk informatie daaromtrent uit de huisartsgeneeskundige setting is niet gevonden.

De vergelijking van twee erfelijke aandoeningen bij jonge kinderen - fenylketonurie en cystische fibrose - laat zien hoe sterk de rol van de huisarts daarbij kan verschillen, waardoor het dus onmogelijk is voor de categorie 'zeldzame erfelijke aandoeningen' algemene richtlijnen te formuleren. Gezien de Nederlandse verhoudingen ziet het er niet naar uit dat de huisarts een direct uitvoerende rol zal krijgen bij de preventie van deze ziekte, en het zal er wel vooral om gaan dat hij voldoende weet om zijn patiënten te kunnen adviseren. Uiteraard mag van de huisarts verwacht worden dat hij erop toeziet (c.q. ervoor zorgdraagt) dat screening plaatsvindt bij mensen met een familiale belasting. In het *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* is sinds 1989 veel aandacht geschonken aan de screening en aan de prenatale diagnostiek, zodat huisartsen hieromtrent redelijk op de hoogte kunnen zijn.

teratuur: bij sommige ziekten is naar belevingsaspecten, vragen en behoeften van patiënten in de verschillende stadia van de ziekte ook echt onderzoek gedaan. Niettemin is deze literatuur marginaal in omvang vergeleken bij de strikt ziektegebonden vakliteratuur. Veel informatie op dit terrein is te vinden in de patiëntenliteratuur en in ervaringsdocumenten. Deze is echter vaak vooral impressionistisch, kwalitatief en strikt individueel bepaald.

Op basis van deze studie is het voor de meeste ziekten mogelijk gebleken aan te geven waar *potentiële* problemen zitten; informatie over hoe het in feite toegaat ontbreekt echter. Zo werd geen concrete informatie gevonden over de omgang met andere hulpverleners (behalve in de vorm van tamelijk gratuite opmerkingen dat die van belang zijn), de begeleiding van een sterfbed, en het perspectief van de huisarts (welke problemen ervaren zij op het terrein van de omgang met patiënten met zeldzame chronische ziekten?). Overigens is hiermee uiteraard niet gezegd dat deze literatuur niet bestaat: mogelijk had een andere zoekprocedure nadere informatie kunnen opleveren.

Beschouwing

De belangrijkste bevinding is dat er ondanks alle aandacht die de afgelopen jaren aan de zorg voor chronisch zieken is gegeven, relatief heel weinig geschreven is over de plaats van zeldzame chronische ziekten in de huisartspraktijk, en de omgangaspecten die daarbij feitelijk – en niet alleen potentieel – een rol spelen. Zeldzame chronische ziekten verschillen op dit punt essentieel van het beperkte aantal veel voorkomende chronische ziekten. Huisartsen weten veel over ziekten als diabetes, perifere artrose, Cara, hypertensie en CVA, en ze dragen middels eigen onderzoek ook aan de 'body of knowledge' over deze ziekten bij. Geheel anders is de situatie bij het zeer veel grotere aantal zeldzame chronische ziekten. De toegankelijkheid en feitelijke beschikbaarheid daarvan is vooral voorbehouden aan or-

gaanspecialisten met een bijzondere belangstelling voor de betrokken ziekten.

Voor wat betreft diagnostiek en behandeling van veel zeldzame ziekten lijkt het redelijk ervan uit te gaan dat huisartsen hierover weinig parate kennis bezitten en dat ook het bestaan van dergelijke ziekten bij hen zeker in de eerste fase van de diagnostiek met de kenmerkende priorverdelingen in de huisartspraktijk vrijwel nooit systematisch in de beschouwing wordt opgenomen. Pas wanneer na (vaak) geruime tijd de posterior verdeling van kansen op het bestaan van een zeldzame aandoening is gegroeid, gaat de noodzaak om aanvullende kennis te verwerven een rol spelen. Die zou dan gemakkelijk beschikbaar moeten zijn, en niet alleen moeten bestaan uit een beschrijving van de ziekte en de mogelijke behandeling, maar vooral ook veel informatie bevatten over het patiëntperspectief en de omgang met patiënten: wat hun problemen en vragen zijn, wat de effecten op bepaalde behandelingen zijn enz.

De gevonden informatie over problemen die patiënten ervaren is op zichzelf interessant en relevant voor de verwerving van inzicht in hoe het best met zulke patiënten kan worden omgegaan; maar hoe zinvol die ook kan zijn, en hoezeer deze ook vaak een *eye-opener* kunnen vormen voor een huisarts die met een patiënt met zo'n ziekte te maken heeft: er is behoefte aan meer, en vooral systematische kennis op dit terrein.

Het is al met al niet redelijk zonder meer te spreken over 'lacunes in kennis en vaardigheden' bij huisartsen, ook al is zeker dat ze niet alles weten wat er over zeldzame chronisch aandoeningen te weten valt; hier dringt zich de vergelijking op met het grondbeginsel dat iedere Nederlander geacht wordt de wet te kennen – wat uiteraard maar in beperkte mate het geval kan zijn. Men kan er niet van uitgaan dat iedere arts, en met name iedere huisarts, alles wat bekend is om lege artis professioneel om te gaan met een patiënt die aan een (zeer) zeldzame aandoening lijdt, daadwerkelijk weet, kent, beschikbaar heeft en toepast. Dat is eenvoudig niet mogelijk.

Het is duidelijk dat een 'nascholings-

pakket' gericht op kennisvermeerdering hier gezien de per definitie bestaande 'oneindigheid' op zichzelf de oplossing niet vormt. Daarmee zou bovendien nog geen enkele garantie geleverd zijn dat daarmee ook de bejegening van patiënten met zeer zeldzame chronische ziekten daadwerkelijk zou worden verbeterd.

Het is goeddeels onbekend hoe vaak individuele huisartsen met de ongeveer 4000 zeer zeldzame ernstige chronische aandoeningen te maken hebben (en dat geldt a fortiori voor wat er vervolgens gebeurt). De met deze search gevonden literatuur is overstelpend rijk aan ziektegebonden artikelen, en relatief arm aan informatie over het perspectief van huisarts en patiënt (welke concrete problemen ontmoeten ze in welke situaties in de omgang met elkaar, en hoe worden die opgelost?).

Huisartsen en patiënten hebben in Nederland in het algemeen een langdurige en goede relatie. Als we uitgaan van ruim 4000 zeer zeldzame ziekten met een (geschatte) incidentie kleiner dan 1 per 100.000 mensen per jaar, dan zullen zich naar ruwe schatting in een gemiddelde huisartspraktijk zo'n twintig nieuwe gevallen van zo'n ziekte voordoen (incidentie). Aangezien veel van deze ziekten niet op korte termijn tot de dood leiden, kan de prevalentie van zorgepisoden veel groter (bijvoorbeeld vijf keer zo groot) zijn; daarnaast zullen er ook nog gevallen zijn van patiënten die voor een dergelijke ziekte bij een specialist onder behandeling zijn (en dus geen lopende zorgepisode bij de huisarts hebben), maar voor wie de huisarts wél de algemene huisartsgeneeskundige zorg draagt, waarbij hij met het bestaan van die ziekte rekening moet houden. Dat betekent dat er bij huisartsen een enorme collectieve ervaring en deskundigheid op dit terrein moet bestaan (zowel over het perspectief van de huisarts als over dat van de patiënt). Deze kennis is echter goeddeels aan het oog onttrokken, omdat literatuur daarover ontbreekt.

Hoewel het aantal permutaties van 4000 ziekten over 6.000 huisartspraktijken schier eindeloos is, moet het mogelijk zijn

aan de hand van gericht morbiditeitsonderzoek in een aantal praktijken waarin een complete morbiditeitsregistratie bestaat (contactredenen, diagnoses en interventies) en waarin de kwaliteit van de informatieverzameling goed is, vast te stellen hoe dit fenomeen er feitelijk uitziet. Een onderzoek over een relatief lange periode, met behulp van een elektronische patiëntenkaart waarin de ICPC met de conversie naar de ICD-10 iedere specificatie in de beschrijving van de aandoening toestaat,^{4 5} zou het mogelijk maken op deze materie meer licht te werpen. Dergelijk onderzoek dient zich niet te beperken tot het vaststellen van de incidentie en prevalentie van dergelijke aandoeningen, maar ook – deels retrospectief en deels prospectief – op een nadere analyse van de elementen die in deze studie aan de orde zijn gekomen rond diagnostiek, therapie, bijzondere omstandigheden en de plaats van de aandoening in de gehele medische geschiedenis vanuit het perspectief van huisarts en patiënt. Op basis van de uitkomsten van een dergelijk onderzoek kan dan op dit specifieke terrein een strategie worden ontwikkeld voor de omgang tussen huisarts, patiënt en zijn/haar familie.

Literatuur

- 1 Lamberts H. In het huis van de huisarts. Verslag van het Transitieproject. 2e dr. Lelystad: MediTekst, 1994.
- 2 Lamberts H, Wood M, eds. ICPC. International Classification of Primary Care. Oxford: Oxford University Press, 1987.
- 3 Hofmans-Okkes IM, Meyboom-de Jong B, Lamberts H, Van Weel C. Chronisch zieken met zeldzame ziekten in de huisartspraktijk. Onderzoek verricht in opdracht van de Nationale Commissie Chronisch zieken. Zoutermeer: Nationale Commissie Chronisch Ziekten, 1994.
- 4 Veltman MTM. Huisartsgeneeskundige zorgepisoden. Analyse van een zevenjaarsbestand [Dissertatie Universiteit van Amsterdam]. Lelystad: MediTekst, 1995.
- 5 Wood M, Lamberts H, Meijer JS, Hofmans-Okkes IM. The conversion between ICPC and ICD-10. Requirements for a family of classification systems in the next decade. *Fam Pract* 1992; 9: 340-8.

Abstract

Hofmans-Okkes IM. Patients with a rare, serious chronic disease in general practice. A blank space in the literature. *Huisarts Wet* 1996; 39(7): 316-23.

This article reports the results of a literature search on (problems) in the contact between general practitioners and patients with rare, serious chronic diseases. A number of essential aspects of their contact is identified and used as an ordering principle in presenting the general results. As an example, the specific results are given for *cystic fibrosis*. There is a large literature on rare chronic diseases; however, through this study's search, relatively little factual information was found on (problems in) the contact between GP and patients with these diseases. The literature mostly originates from the orbit of medical specialists and is highly disease oriented. A study is recommended into what actually occurs in this field, aiming at collecting and describing the experience and knowledge of both GPs and patients in order to develop a strategy for the contact between GP and these patients (and their families).

Key words Chronic disease; Cystic fibrosis; Family practice.

Correspondence Dr. I.M. Hofmans-Okkes, Department of General Practice, University of Amsterdam, Meibergdreef 15, 1105 AZ Amsterdam, The Netherlands.