Expertisespreekuur voor volwassenen met een skeletdysplasie in het UMC Utrecht

Het leveren van expertisezorg wordt steeds vaker aan ons gevraagd, zeker door patiënten met zeer zeldzame aandoeningen. Concentreren van zorg, onderzoek en informatieverstrekking in een expertisecentrum kan dan helpend zijn. De groep personen met skeletdysplasieën betreft een variabele groep patiënten met relatief zeldzame aangeboren aandoeningen van het skelet. De behandeling hiervan vraagt een multidisciplinaire aanpak gedurende het leven van de patiënt (ontwikkeling/groei van het skelet, veroudering, verschillende levensfasen met andere participatiedoelen).[1]

DR. B.J.E. (BADELOG) DE LANGE-BROKAAR
Revalidatiearts, afdeling Revalidatie, Fysiotherapiewetenschap & Sport, UMC Utrecht

DR. N. (NIENKE) VAN EGMOND
Orthopedisch chirurg, afdeling orthopedie, UMC Utrecht

A.J. (LIAN) DE PUNDERT
Fysiotherapeut, afdeling Revalidatie, Fysiotherapiewetenschap & Sport, UMC Utrecht

I.S. (ILSE) MASSELINK
Ergotherapeut, afdeling Revalidatie, Fysiotherapiewetenschap & Sport, UMC Utrecht

S. (SIETSKE) BOERS
Maatschappelijk werker, afdeling Revalidatie, Fysiotherapiewetenschap & Sport, UMC Utrecht

CORRESPONDENTIE
j.m.swuste@umcutrecht.nl
(dr. Janneke Stolwijk, heeft het spreekuur overgenomen van dr. Badelog de Lange-Brokaar)

In 2020 werd in het UMC Utrecht gestart met de skeletdysplasie-polikliniek voor volwassenen (met uitzondering van patiënten met osteogenesis imperfecta). Deze poli vormt samen met de poli voor skeletdysplasie bij kinderen (UMC Utrecht, locatie Wilhelmina kinderziekenhuis) het expertisecentrum. In kader 1. zijn de eisen van een expertisecentrum zeldzame aandoeningen (ECZA) te lezen.

Patiënten kunnen naar het skeletdysplasie-expertisespreekuur verwezen worden door de huisarts of medisch specialist. Het spreekuur vindt één keer per maand in carrouselvorm plaats, waarbij een patiënt drie afspraken heeft met het multidisciplinair team bestaande uit een orthopedisch chirurg, revalidatiearts, fysiotherapeut, ergotherapeut en maatschappelijk werker. Standaard worden alle patiënten gevraagd om vooraf online vragenlijsten gericht op mobiliteit, ADL, participatie, stemming en algemeen kwaliteit van leven in te vullen. Jongvolwassenen krijgen aanvullend hierop een transitievragenlijst. Tijdens het spreekuur wordt een patiënt door het team in kaart gebracht op orthopedisch vlak en worden verschillende domeinen van het ICF-model uitgevraagd. Er volgt een top-tot-teen fysiotherapeutisch onderzoek en krachtmeting van de handen (JAMAR). Aanvullende informatie vanuit elders wordt opgevraagd en indien nodig wordt aanvullende radiologische diagnostiek ingezet. Hierna wordt door het team een gezamenlijk advies opgesteld. Het advies kan bestaan uit 1) een verwijzing naar één van onze vaste consulenten in het UMC Utrecht (orthopedisch chirurg gespecialiseerd in heupen/wervelkolom, oogarts, KNO-arts, klinisch geneticus, pijnspecialist, gynaecoloog), 2) verwijzing naar een revalidatieteam in eigen omgeving, 3) verwijzing naar de eerste lijn (bijvoorbeeld een fysiotherapeut), of 4) zelf onderhouden van de conditie/beweeglijkheid (geen verdere professionele hulp nodig). Dit advies wordt telefonisch door de orthopedisch chirurg en/of revalidatiearts aan de patiënt teruggekoppeld. Medische correspondentie wordt opgestuurd naar de huisarts en andere zorgverleners. Er is een reguliere follow-up na vijf jaar, maar de patiënt is eerder welkom bij vragen of klachten. De jongvolwassen patiënten worden in het kader van transitie eenmaal per jaar teruggezien door de revalidatiearts.

Kader 1

Uitwerking indicatoren per eis voor toetsing ECZA[2]

Kwaliteit van zorg

1. Het kandidaat ECZA is, indien relevant voor de specifieke zeldzame aandoening, in staat tot het leveren van kwalitatief hooggespecialiseerde complexe patiëntenzorg op het gebied van diagnostiek, behandeling, nazorg en follow-up.
2. Het kandidaat ECZA levert inbreng bij ontwikkeling van zorgstandaarden en richtlijnen en werkt mee aan de verspreiding hiervan, samen met vertegenwoordigers van betrokken patiëntenorganisaties.
3. Het kandidaat ECZA coördineert het zorgaanbod binnen de gehele keten voor de specifieke zeldzame aandoening.
4. Het kandidaat ECZA levert de zorg met een vaststaand MD (multidisciplinair)-team.
5. Het kandidaat ECZA beschikt over een systematiek om de kwaliteit van de zorg te waarborgen.

Onderzoek

6. Het kandidaat ECZA verricht (basaal) wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de zeldzame aandoening waarvoor erkenning als ECZA is verzocht en publiceert hierover.

Continuïteit

7. Het kandidaat ECZA zorgt, waar nodig, voor waarborging van de continuïteit van de zorgverstrekking op het gebied van de zeldzame aandoening waarvoor de erkenning is gevraagd, van kinderjaren, via adolescentie tot en met en gedurende de volwassen leeftijd.
8. Het kandidaat ECZA draagt zorg voor de opleiding en de overdracht van kennis naar leden van het MD-team.

Samenwerking met andere partijen

9. Het kandidaat ECZA werkt met patiënten(organisatie(s)) samen om de kwaliteit van zorg te verbeteren.
10. Het kandidaat ECZA werkt samen op het terrein van onderzoek en patiëntenzorg met andere centra in het binnen- en buitenland.

Informatie en communicatie

11. Het kandidaat ECZA fungeert als informatieloket en vraagbaak voor zorgverleners, patiënten en hun naasten.

Grensoverschrijdende gezondheidszorg

12. Indien een kandidaat ECZA als ECZA is erkend, dient hij in staat te zijn om deel te nemen aan een ERN en coördineert en adviseert, indien nodig, grensoverschrijdende gezondheidszorg met aangewezen expertisecentra in andere EU-landen, waarnaar patiënten of biologische monsters kunnen worden doorverwezen of doorgestuurd.

WIE KOMEN ER OP HET EXPERTISESPREEKUUR EN WAT ZIJN HUN ERVARINGEN?

Hieronder staan twee fictieve casussen die passend zijn binnen de doelgroep en die illustreren met welke vragen patiënten naar het spreekuur komen.

CASUS 1

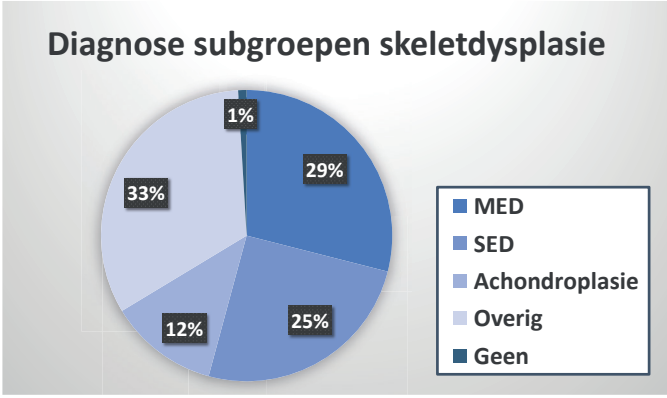
Een 57-jarige vrouw met multipele epifysaire dysplasie (MED) en een voorgeschiedenis van meerdere gewrichtsvervangende protheses werd via haar huisarts verwezen naar het expertise-spreekuur met als vraag om mee te denken bij een stagnerend herstel na plaatsing van haar laatste knieprothese. Onderzoek tijdens het spreekuur sloot prothesecomplicaties uit, maar wees op chronische overbelasting, wat haar re-integratie als bakker bemoeilijkte. Tijdens het spreekuur kreeg ze ergotherapeutische adviezen over belasting en belastbaarheid, evenals psychosociale begeleiding bij |haar arbeidstraject en de acceptatie van haar beperkingen. Hierdoor kreeg ze weer grip op haar leven.

CASUS 2

Een 19-jarige man met achondroplasie werd vanuit het WKZ verwezen wegens nek- en rugklachten. Lichamelijk onderzoek en aanvullend onderzoek sloten wervelkanaalstenose uit. Hij ervaart weinig beperkingen en leidt een actief leven met sport, studie en een hechte vriendenkring. Echter, hij geeft aan regelmatig onbeschoft behandeld te worden door vreemden vanwege zijn uiterlijk. Dit heeft een toenemende een negatieve invloed op zijn zelfbeeld en stemming. Hierdoor begint hij publieke en sociale situaties te vermijden. Hij wordt doorverwezen naar een revalidatiearts in eigen omgeving voor psychosociale begeleiding en ondersteuning bij transitievraagstukken.

> 'Het expertisecentrum levert multidisciplinaire zorg'

Van 2020 tot en met september 2024 werden 106 patiënten gezien op het spreekuur. De meest voorkomende aandoeningen waren MED (multipele epifysaire dysplasie, n=31), SED (spondylo epifysaire dysplasie, n=27) en achondroplasie (n=13) (figuur 1). De gemiddelde leeftijd bedroeg 33 jaar (range 18-72 jaar). →



Figuur 1. *Diagnosegroepen in procenten (n=106).*
MED = multipele epifysaire dysplasie, SED = spondylo epifysaire dysplasie, Geen: geen aanwijzingen voor een skeletdyplasie na bezoek aan expertisecentrum.

Aanvankelijk werden patiënten vooral verwezen door de huisarts of werden patiënten in het kader van transitiezorg verwezen door collega's van het WKZ. Nu komen er steeds meer verwijzingen van overige specialisten zowel regionaal en landelijk, inclusief collega-revalidatieartsen.

Ervaringen van patiënten werden uitgevraagd middels een korte vragenlijst die werd uitgedeeld tijdens het spreekuur. In 2022 (n=15, responspercentage 62,5%) en in 2024 (n=10, respons 83,3%) beoordeelden patiënten de carrousel gemiddeld als zeer goed en ze zouden het spreekuur aanbevelen aan andere patiënten. Ze vonden de informatie vooraf echter niet voldoende duidelijk.

'Verbeteren van transitie naar volwassenzorg is nog een doel'

We hebben als team gewerkt aan betere informatievoorziening voor patiënten en zorgverleners door mee te werken aan verschillende expertisewebsites en middels een patiëntenfolder. Er zijn plannen om een (levensloop)register op te zetten, zodat onderzoeksvragen makkelijker opgepakt kunnen worden. We gaan meer de samenwerking internationaal zoeken. Ook zijn we bezig om de transitie naar volwassenzorg te optimaliseren middels een warme overdracht.

DISCUSSIE EN LES VOOR DE PRAKTIJK

Het multidisciplinair spreekuur in het UMC Utrecht voor volwassen patiënten met skeletdysplasie voldoet aan de behoefte van patiënten en zorgverleners en is gericht op expertisevorming, centralisatie van specifieke zorg voor complexe aandoening, continuïteit van zorg en advisering van zorgverleners in de eigen omgeving.[2] De combinatie van het inzetten van de orthopeed en

'Het spreekuur wordt aanbevolen door de patiënten zelf'

het revalidatieteam onder leiding van de revalidatiearts, is van toegevoegde waarde om de praktische vraagstukken van patiënten te beantwoorden en zorg op maat te leveren. Patiënten zijn tevreden met zorg en zien de poli als een meerwaarde.

DANKBETUIGING

Dank aan prof. dr. J.M.A. (Anne) Visser-Meily en dr. J.A.J.M. (Anita) Beelen, Senior onderzoeker Kenniscentrum Revalidatiegeneeskunde Utrecht. En aan de patiëntenverenigingen: Belangenvereniging van Kleine Mensen (BVKM) en Vereniging MED-SED. ←

Referenties

1. *Nijhuis WH, Verhoef M, Sakkers RJB. Life span care for patients with skeletal dysplasia: A roadmap. Eur J Med Genet 2023;66(11):104851.*
2. *Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen 2022, Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport: Bijlage uitwerking indicatoren per eis voor toetsing ECZA, Staatscourant van het Koninkrijk der Nederlanden 2022 nov, 30629, https://zoek.officielebekendmakingen.nl/stcrt-2022-30629.html#d17e619 geraadpleegd 26-10-2024.*