

Hereditaire Hemochromatose

**Beschreven zorg
voor mensen met hereditaire hemochromatose:
een zorgstandaard**



Uitgave 2012

Hemochromatose Vereniging Nederland

Postbus 252

2260 AG Leidschendam

Telefoon 088 - 0020800

E-mail info@hemochromatose.nl

Website www.hemochromatose.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Koninginnelaan 23

3762 DA Soest

Telefoon 035 603 40 40

E-mail vsop@vsop.nl

Website www.vsop.nl

Dit is een uitgave van de Hemochromatose Vereniging Nederland en werd mogelijk gemaakt door een financiële bijdrage van het Fonds PGO in het kader van het samenwerkingsproject 'Gestandaardiseerde en geconcentreerde zorg voor zeldzame aandoeningen' onder auspiciën van de VSOP.

Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt worden door middel van druk, microfilm of op een andere wijze zonder voorafgaande schriftelijke toestemming.

© Hemochromatose Vereniging Nederland, 2012

Inhoudsopgave

Hereditaire Hemochromatose.....	1
Voorwoord.....	4
Leeswijzer	5
Begrippen	6
Inleiding	7
1. Ziektespecifieke zorg	8
2. Vroege onderkenning	10
2.1 Vroege onderkenning bij patiënten met klinische verschijnselen	10
Vroege onderkenning door de huisarts.....	10
Vroege onderkenning door medisch specialist	11
2.2 Vroege onderkenning bij familieleden die gendrager kunnen zijn	11
3. Diagnose	12
3.1 Patiënten met klinische verschijnselen	12
Huisarts.....	12
Medisch specialist	12
3.2 Preventieve controles in geval van homozygote genmutatie, zonder klinische verschijnselen	13
4. Behandeling en begeleiding	14
4.1 Patiëntdeskundigheid/voorlichting	15
4.2 Individueel zorgplan	17
4.3 Zelfmanagement	18
5. Organisatie van de zorg	22
Coördinatie van het zorgaanbod en multidisciplinaire samenwerking.....	22
6. Kwaliteitscriteria.....	24
Referenties	25
Literatuur, folders, brochures en rapporten HVN	25
Brochures VSOP.....	26
Relevante documenten op websites	26
Relevante websites.....	26
Verantwoording.....	27
Bijlage 1	28
Kwaliteitscriteria hemochromatose (bron Kwaliteit in Zorg, NPCF 2010)	28
Bijlage: 2	32
Begrippenlijst behorend bij de zorgstandaard Hemochromatose.....	32

Voorwoord

Geachte lezer,

Voor u ligt de zorgstandaard voor hereditaire hemochromatose. Dit stuk is tot stand gekomen door uitvoerige samenwerking tussen de VSOP en de HVN (Hemochromatose Vereniging Nederland).

Het heeft veel tijd gekost alvorens de zorgstandaard zijn definitieve vorm heeft gekregen. De oorzaak ligt in een verschillend vertrekpunt. De HVN is altijd uitgegaan van het gegeven dat een zorgstandaard de patiënt, zonder medische kennis, informeert over de (on)mogelijkheden die hem/haar ten dienste staan om tot een optimale behandeling te kunnen komen. Met deze kennis gewapend is de patiënt in staat om de keuzes te maken die bij zijn situatie passen. Hij/zij wordt hiermee een betere gesprekspartner van de behandelaars en kan voorstellen tot behandeling beter plaatsen. In de voorliggende zorgstandaard is deze visie naar mijn idee goed verwoord.

Deze zorgstandaard is uitdrukkelijk niet geschreven voor artsen en andere behandelaars, hoewel het voor hen heel nuttig kan zijn om van de inhoud van de zorgstandaard kennis te nemen. Voor hen staat m.n. de medische richtlijn ter beschikking. Omdat er natuurlijk een verband bestaat tussen de zorgstandaard en de medische richtlijn wordt in de zorgstandaard soms naar de medische richtlijn verwezen.

Dat er af en toe toch medische informatie en terminologie worden gebruikt is jammer genoeg onvermijdelijk.

Voor de zorgverzekeraars is de zorgstandaard een goed instrument om in samenspraak met de behandelaars een kwalitatief goede zorg te bewerkstelligen.

Het bestuur van de HVN hoopt dat deze zorgstandaard in de praktijk veel zal worden geraadpleegd door patiënten en geïnteresseerden en daartoe zal de zorgstandaard mede worden gepubliceerd op de website van de vereniging.

Met vriendelijke groet,

drs. H. Jacobs, voorzitter HVN

Leeswijzer

Deze zorgstandaard is gericht op (primaire) Hereditaire Hemochromatose, verder te noemen hemochromatose. Deze zorgstandaard is niet geschreven conform de uitgangspunten van het Coördinatieplatform Zorgstandaarden, welke is overgenomen door de VSOP. Wel is de opbouw van de zorgstandaard gehanteerd.

Deze zorgstandaard is bestemd voor patiënten met hemochromatose.

Daar waar in dit document 'hij' staat geschreven, kan ook 'zij' worden gelezen.

Opbouw van de zorgstandaard

Het model voor zorgstandaarden in het algemeen gaat uit van een modulaire opbouw, met zowel ziektespecifieke als generieke componenten. De ziektespecifieke componenten zijn terug te vinden in deze zorgstandaard. De generieke componenten zijn weergegeven in zorgthema's en te raadplegen op www.zorgstandaarden.net

De zorgstandaard verdeelt het hele zorgcontinuüm¹ in vier fasen van zorg:

1. ziektespecifieke zorg (zie: 1. Ziektespecifieke zorg);
2. vroege herkenning en diagnostiek (zie 2. Vroege onderkenning en 3. Diagnose);
3. behandeling, waarin opgenomen zelfmanagement, individueel zorgplan (zie: 4. Behandeling en begeleiding);
4. begeleiding revalidatie, re-integratie, participatie & relapspreventie (zie: 4. Behandeling en begeleiding)

Fase 1: Vroege herkenning en preventie	Fase 2: Diagnostiek	Fase 3: Individueel zorgplan en behandeling	Fase 4: Begeleiding, revalidatie, re-integratie, participatie en relapspreventie
Fase 1 t/m 4 Psychosociale zorg			

De zorgstandaard is geschreven vanuit de zorgvrager (patiëntenperspectief) en volgt in opbouw dan ook het zorgtraject van een persoon met een hemochromatose. De psychosociale begeleiding dient te worden beschouwd als een continu proces dat door alle fasen van het hele zorgtraject heen loopt. Voor hemochromatose zullen niet alle in fase 4 genoemde onderdelen van toepassing zijn.

¹ Bron: Coördinatieplatform Zorgstandaarden

Begrippen

In de beschrijving van de zorg zijn in deze zorgstandaard begrippen opgenomen die een verklaring behoeven. Deze zijn opgenomen in de begrippenlijst ([Bijlage: 2](#)).

Enkele belangrijke begrippen die cruciaal zijn in deze zorgstandaard worden in dit deelhoofdstuk uitgelegd. Deze begrippen zijn ontleend aan het 'Relevante websites. Per zorgfase wordt naast de hoofdbehandelaar een centrale zorgverlener en casemanager aangesteld, een individueel zorgplan gemaakt (zie [4.2 Individueel zorgplan](#)), het zelfmanagement (zie: [4.3 Zelfmanagement](#)) bevordert en is er expliciet aandacht voor informatieoverdracht tussen zorgverleners onderling en naar de patiënt toe.

De centrale zorgverlener

De patiënt wordt bij het eerste contact op de hoogte gebracht wie de centrale zorgverlener is. Dit kan de hoofdbehandelaar (medisch eindverantwoordelijk) zijn of een andere BIG-geregistreeerde zorgverlener. De centrale zorgverlener kan ook de rol van casemanager vervullen. De centrale zorgverlener heeft een centrale en coördinerende rol in het totale zorgaanbod per zorgfase en is het eerste aanspreekpunt voor zowel de zorgvrager als de zorgverleners die werken in het multidisciplinaire team.

De hoofdbehandelaar

De hoofdbehandelaar is degene die de medische eindverantwoordelijkheid heeft ten aanzien diagnostiek en behandeling.

De casemanager

De casemanager vervult de rol van zorgmakelaar en is het aanspreekpunt met betrekking tot vragen en onduidelijkheden rond cliëntrechten. Binnen het zorgtraject voor mogelijk belasten kunnen meerdere centrale zorgverleners (per fase) worden aangesteld. In dit geval wordt er voor de gehele ketenzorg één casemanager aangesteld, zodat o.a. continuïteit van informatieoverdracht wordt gewaarborgd. In overleg met de zorgvrager wordt bepaald wie de rol van casemanager heeft en wat die rol precies inhoudt. De casemanager voert zijn activiteiten uit namens de zorgvrager, en doet dit in overleg met de zorgvrager.

Inleiding

Deze zorgstandaard is het initiatief van de Hemochromatose Vereniging Nederland. De totstandkoming ervan vond plaats in samenwerking met hemochromatosepatiënten, lotgenoten, professionals en de VSOP². De inhoud van deze zorgstandaard is gebaseerd op de Richtlijn voor Hereditaire Hemochromatose³ (mei 2007)⁴ de resultaten uit de achterbanraadpleging en de praktijkinzichten van patiënten en professionals.

Deze zorgstandaard geeft de norm weer waaraan goede zorg voor mensen met hemochromatose dient te voldoen, zowel organisatorisch als zorginhoudelijk. Met deze zorgstandaard voor Hereditaire Hemochromatose biedt de Hemochromatose Vereniging Nederland alle betrokkenen bij de zorg voor mensen met hemochromatose een leidraad ter verbetering van de kwaliteit van zorg en de kwaliteit van leven.

De zorgstandaard voor Hereditaire Hemochromatose is bedoeld voor mensen met hemochromatose en/of mensen die genetisch belast zijn zodat zij geïnformeerde keuzes kunnen maken ten aanzien van hun zorgvraag en behandelopties. Voor hen is het van belang te weten welke verwachtingen en eisen zij mogen hebben ten aanzien van de geleverde zorg. Deze zorgstandaard is eveneens bedoeld voor zorgverleners die op grond van de onderhavige zorgstandaard en onderliggende richtlijnen hun zorgaanbod kunnen afstemmen op de vraag van de cliënt c.q. patiënt en kunnen bijdragen aan het verbeteren van de kwaliteit van leven en het voorkomen of beperken van (onherstelbare) gezondheidsschade.

Ook de derde partij van de zorgtriade (naast behandelaars en patiënten), de zorgverzekeraars, heeft baat bij deze zorgstandaard. Zij kunnen op basis van de inhoud hiervan hun zorginkoop bij zorgaanbieders baseren en hun financiële middelen inzetten om tot kwaliteitsverbetering van de zorg te komen. Tevens hebben zij belang bij een vroegtijdige diagnose zodat onherstelbare gezondheidsschade, en de hiermee gepaard gaande gezondheidskosten, zo veel mogelijk beperkt kunnen worden.

Deze zorgstandaard werd mogelijk gemaakt door een financiële bijdrage van het Fonds PGO in het kader van het PGO-samenwerkingsproject 'Gestandaardiseerde en geconcentreerde zorg voor zeldzame aandoeningen'.

² VSOP Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiënten Organisatie, samenwerkingsverband voor organisaties die te maken hebben met de componenten zeldzaam, aangeboren en/of genetisch.

³ www.artsennet.nl/Richtlijnen/Richtlijn/43624/Hemochromatose.htm, www.nvkc.nl, www.hemochromatose.nl

⁴ Richtlijn 'Hereditaire Hemochromatose.' Diagnostiek en behandeling van hereditaire hemochromatose. NIV, NVKC-VAL i.s.m. Kwaliteitsinstituut voor de Gezondheidszorg CBO, 2007

1. Ziektespecifieke zorg

Hereditaire Hemochromatose is een aandoening waarbij de klachten veelal vaag, divers en aspecifiek zijn. Hierdoor wordt de aandoening veelal niet of (te) laat onderkend. Doordat de klachten variëren heeft hemochromatose de kenmerken van een verweesde, erfelijke aandoening. Dit betekent dat, hoewel de aandoening vaker voorkomt dan een zeldzame aandoening (prevalentie 1/200-400 versus maximaal 1/2.000), er een achterstand bestaat op het gebied van o.a. tijdige diagnosestelling, kennis, informatievoorziening, coördinatie en multidisciplinaire samenwerking in vergelijking met vaker voorkomende en/of 'bekendere' aandoeningen.

Vanuit patiëntenperspectief worden de navolgende lacunes ervaren in het zorgaanbod bij de diagnostisering, behandeling en begeleiding van mensen met hemochromatose:

1. Onbekend aantal patiënten is verstoken van vroegtijdige diagnose, waardoor het risico aanwezig is dat er onherstelbare gezondheidsschade optreedt;
2. Specifieke kennis en informatie over hemochromatose ontbreken bij veel zorgverleners die niet regelmatig met hemochromatose te maken hebben;
3. Patiënten ontvangen bij de diagnose veelal onvoldoende informatie over de diagnose, het beloop van de aandoening, de verschillende mogelijkheden voor behandeling en informatie over preventie van o.a. orgaanschade;
4. Multidisciplinaire samenwerking tussen betrokken behandelaren wordt als inadequaat ervaren;
5. Er is een gebrek aan coördinatie van zorg;
6. Er is geen centrale registratie van patiëntgegevens.

Onderstaand worden de fasen van vroege onderkenning, (vroeg-) diagnostiek en behandeling beschreven voor patiënten met hemochromatose, gebaseerd op hun zorgbehoeften en zorgwensen. Te allen tijde wordt ervan uitgegaan dat alle zorgverleners bij een zorgvraag over hemochromatose handelen conform de vastgestelde richtlijn Hereditaire Hemochromatose (mei 2007)(3) over de diagnostiek en behandeling van Hereditaire Hemochromatose. Zij hebben zich tevens op de hoogte gesteld van en handelen conform geldende en van toepassing zijnde interne en externe protocollen, werkafspraken en eventueel beschikbare zorgpaden en handelen conform.

Deze zorgstandaard heeft betrekking op drie categorieën mensen:

1. patiënten met klinische verschijnselen;
2. gendragers waarbij de ziekte zich (nog) niet heeft geopenbaard;
3. familieleden waarbij dragerschap onbekend is en zonder klinische verschijnselen.

Preventie

Primaire bevolkingspreventie is voor hemochromatose niet van toepassing. Hoewel het zeer wenselijk is dat mensen met een hereditaire hemochromatose vroegtijdig worden opgespoord, is hemochromatose niet opgenomen in de landelijke hielprik-screening. Belangrijkste reden voor het niet opnemen in de hielprik-screening is dat hemochromatose te weinig voorkomt. Het hebben van de genmutatie niet hoeft te duiden op een risico tot latere orgaanschade, slechts 10 – 20% van de personen met een mutatie ondervindt op latere leeftijd problemen ten gevolge van de hemochromatose.

Voor individuele preventie, met als doel verdere gezondheidsschade te voorkomen of te beperken door een interventie of behandeling, wordt verwezen naar hoofdstuk 2 (Vroege Onderkenning) en hoofdstuk 3 (Behandeling en Begeleiding). Gezien de aard van de aandoening (bij late diagnostiek kan de aandoening leiden tot onherstelbare gezondheidsschade) loopt individuele preventie als rode draad door deze zorgstandaard.

Diagnostiek

Definitieve diagnostiek vindt plaats door genetisch onderzoek. Wanneer de genmutatie is gerapporteerd vindt, indien wenselijk, binnen vijf werkdagen een gesprek plaats tussen de gendrager en de aanvrager, casemanager of klinisch geneticus/klinisch genetisch consulent waarin de patiënt informatie krijgt over de mogelijke consequenties van het gendragerschap. Voor de betreffende richtlijnen wordt verwezen naar de Richtlijn Hereditaire Hemochromatose.

2. Vroege onderkenning

Een cruciale voorwaarde bij vroegtijdige onderkenning van hemochromatose, zodanig dat (verdere) gezondheidsschade voorkomen kan worden, is dat zorgprofessionals goede en actuele kennis hebben over de aandoening. Omdat de klachten vaak laat herkend worden, en er niet aan wordt gedacht ferritine en ijzerverzadigingsfractie (transferrine saturatie-percentages) van een patiënt te laten bepalen, wordt een diagnose vaak gemist.

Zorgverleners moeten voldoen aan de kwaliteitseisen die hun beroepsgroepen zelf hebben vastgesteld. De Hemochromatose Vereniging Nederland streeft naar deskundigheidsbevordering van professionals zodat de kennis over vroegtijdige onderkenning, diagnostiek en behandeling vergroot wordt en kan hier een rol spelen in de vorm van voorlichtingsbijeenkomsten en gastcolleges ten behoeve van professionals. Meer informatie voor professionals: www.hemochromatose.nl.

2.1 Vroege onderkenning bij patiënten met klinische verschijnselen

Eén van de belangrijkste knelpunten bij zeldzame en verweesde aandoeningen is het stellen van een juiste diagnose. Dit geldt ook voor hemochromatose; patiënten worden vaak geconfronteerd met een lange zoektocht alvorens hemochromatose wordt vastgesteld. De reden is dat symptomen niet worden herkend.

Vroege onderkenning en behandeling van de aandoening kunnen onherstelbare gezondheidsschade voorkomen of beperken en verbeteren de kwaliteit van leven. Wanneer de diagnose hemochromatose te laat wordt gesteld, kunnen meerdere orgaansystemen onomkeerbaar zijn aangedaan en kan vervolgschade ontstaan dat kan het leiden tot vroegtijdige mortaliteit⁵.

Vroege onderkenning door de huisarts

Patiënten komen met klinische verschijnselen bij de huisarts. Voor de huisarts zijn dit soms vage klachten. Door de onbekendheid van de aandoening bij huisartsen (en andere medisch specialisten) ontbreken kennis en informatie over een mogelijke diagnose, het beloop van de aandoening, de behandelingsopties, preventie en erfelijkheidsaspecten.

Het is wenselijk dat de huisarts bij aanhoudende aspecifieke, vage klachten -die ten minste zes maanden aanhouden- de patiënt aan de hand van laboratoriumonderzoek controleert op ferritine en ijzerverzadigingsfractie. Wanneer de resultaten van het laboratoriumonderzoek een verhoogd ferritine en ijzerverzadigingsfractie aangeven, moet de huisarts de richtlijn Hereditaire Hemochromatose raadplegen. In het geval de normen worden overschreden, heeft de huisarts een verwijzende rol; de patiënt wordt zo snel mogelijk verwezen naar een relevante medisch specialist voor verder onderzoek.

Websites waarop de huisarts informatie kan vinden over zeldzame en verweesde aandoeningen en eventuele expertise zijn o.a. www.nhg.artsennet.nl (Huisarts Informatie Systeem/HIS), www.orpha.net, www.erfelijkheid.nl en www.hemochromatose.nl.

⁵ Mortaliteit is het sterftecijfer, op basis waarvan de levensverwachting van een bevolking wordt berekend (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

Vroege onderkenning door medisch specialist

Hemochromatose kan versneld leiden tot tal van andere aandoeningen. Alvorens hemochromatose als aandoening is vastgesteld bij een patiënt, is het mogelijk dat de patiënt in behandeling is voor aandoeningen die uiteindelijk veroorzaakt blijken te zijn door hemochromatose. Bij aandoeningen zoals leverziekten, cardiale aandoeningen, gewrichtsaandoeningen en diabetes dienen ferritine en het ijzerverzadigingsfractie van de patiënt te worden bepaald.

Wanneer bij de patiënt hemochromatose als diagnose wordt gesteld, dient de medisch specialist die betrokken is in het zorgproces kennis te nemen van de Richtlijn Hereditaire Hemochromatose én deze zorgstandaard. De patiënt moet voor behandeling doorverwezen worden naar de internist (hematoloog).

Ook bij ziektebeelden die eveneens door hemochromatose kunnen worden veroorzaakt dient de patiënt op ferritine en het ijzerverzadigingsfractie te worden gecontroleerd omdat hemochromatose hieraan ten grondslag kan liggen.

2.2 Vroege onderkenning bij familieleden die gendrager kunnen zijn

Na een gevonden genmutatie die de oorzaak is van de Hereditaire Hemochromatose, is de kans groot dat familieleden in de eerste graad ook de betreffende genmutatie hebben. Het is wenselijk dat familieonderzoek⁶ plaatsvindt.

Met genetisch onderzoek kan vroege onderkenning plaatsvinden bij mensen die blijken te beschikken over een genmutatie waarbij twee dezelfde (identieke) versies van een bepaald gen aanwezig zijn (homozygoot), maar waarbij de klinische verschijnselen zich nog niet geopenbaard hebben. Dit betreft meestal eerste-graadsverwanten van patiënten met aangetoonde hemochromatose.

De patiënt moet worden gewezen op het belang voor de familieleden en de morele verantwoordelijkheid hen te informeren. Immers, wanneer hemochromatose onbehandeld blijft, is het in potentie een aandoening waaraan men kan overlijden. Het kan voorkomen dat hemochromatose gediagnosticeerd wordt binnen een familie, maar er daarentegen gewacht wordt met DNA-onderzoek bij overige familieleden. De patiënt kan onder begeleiding van, en met behulp van door de klinisch geneticus opgestelde familiebrieven, zijn/haar familieleden informeren. De patiënt dient zelf de familieleden te informeren hun huisarts hierover in te lichten. In een dergelijk geval dient de huisarts regelmatig het ferritine en het ijzerverzadigingsfractie te laten bepalen.

Gezien de Nederlandse privacywetgeving is het klinisch genetici/consulenten niet toegestaan rechtstreeks familieleden te informeren over de in de familie gevonden genmutatie.

⁶ onderzoek naar de kansen op een bepaalde erfelijke aandoening binnen een familie door stamboomonderzoek en chromosomenonderzoek (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

3. Diagnose

De klinische diagnose wordt gesteld op basis van o.a. in kaart brengen van klachten, lichamelijk onderzoek, laboratoriumonderzoek, genetisch onderzoek met familieanamnese. Cirrose en fibrose in de lever ten gevolge van hemochromatose kan met een leverbiopt of fibroscan worden bepaald. Voor uitvoering en normen over de klinische en genetische diagnosestelling wordt verwezen naar de Richtlijn voor Hereditaire Hemochromatose. (www.hemochromatose.nl)

De fase van diagnostiek gaat uit van twee categorieën mensen:

1. mensen met klinische verschijnselen;
2. mensen die belast zijn met een homozygote genmutatie, zonder klinische verschijnselen.

3.1 Patiënten met klinische verschijnselen

Huisarts

Wanneer de huisarts een vermoeden heeft van hemochromatose en dit door bloedonderzoek wordt bevestigd, raadpleegt deze de bij het NHG beschikbare informatie zodat hij de patiënt zo optimaal mogelijk kan informeren. De huisarts neemt kennis van de Richtlijn voor Hereditaire Hemochromatose en van de inhoud van de zorgstandaard. De patiëntenvereniging beschikt eveneens over informatie voor professionals (www.hemochromatose.nl). De huisarts verwijst, na een positieve diagnosestelling, de patiënt naar een internist (hematoloog) voor nadere diagnostiek.

Wanneer de huisarts meer kennis heeft van de aandoening en de symptomen, is het mogelijk eerder bij vage klachten te denken aan hemochromatose en hiervoor tijdig laboratoriumdiagnostiek aan te vragen.

Medisch specialist

De medisch specialist heeft kennis over hemochromatose, de diagnostiek en behandeling. Wanneer een patiënt door de huisarts of collega-specialist is doorverwezen naar een medisch specialist, dan handelt deze verder conform de Richtlijn Hereditaire Hemochromatose. Genetisch onderzoek wordt ingezet. Bij een positieve bevinding kan de diagnose definitief worden vastgesteld en wordt de patiënt geïnformeerd over de diagnose, het beloop van de aandoening, de behandelingsopties, preventie en erfelijkheidsaspecten.

3.2 Preventieve controles in geval van homozygote genmutatie, zonder klinische verschijnselen

Bij een persoon met een homozygote genmutatie zónder verhoogde ijzerparameters dient elke drie jaar onderzoek naar ferritine en het ijzerverzadigingsfractie worden verricht. Indien geen afwijkingen worden gevonden, dient de huisarts dit onderzoek minimaal iedere drie jaar te herhalen. Indien er wel afwijkingen worden gevonden, moet de huisarts direct doorverwijzen naar een internist (hematoloog) voor verder onderzoek en behandeling.

Preventieve controles

Doelstelling van preventieve controles is het tijdig opsporen van de mogelijke symptomen die duiden op een uiting van hemochromatose (zie ook Richtlijn Hereditaire Hemochromatose), waardoor tijdige behandeling aangeboden kan worden. De frequentie van preventieve controle is afhankelijk van bij de diagnostiek geconstateerde waarden van ferritine en het ijzerverzadigingsfractie.

Gedragers zonder klachten worden door de huisarts minimaal elke drie jaar laboratoriumonderzoek aangeboden die bloedwaarden beoordeelt op ferritine en transferrine saturatie. De huisarts informeert de gendrager binnen vijf werkdagen (telefonisch) over de uitkomsten hiervan. Indien de ferritine en ijzerverzadigingsfractie hiertoe aanleiding geven, wordt het onderzoek eerder ingezet (zie Richtlijn Hereditaire Hemochromatose).

Preventieve controle bestaat naast bloedonderzoek uit een algemeen lichamenlijk onderzoek, coördinatie van het noodzakelijke zorgproces en multidisciplinaire afstemming tussen alle betrokken zorgverleners. Indien wenselijk moet psychosociale begeleiding worden aangeboden.

Bij specifieke vragen en/of klachten wordt de patiënt verwezen naar de hoofdbehandelaar of casemanager.

4. Behandeling en begeleiding

De behandeling van mensen met hemochromatose wordt door alle betrokken disciplines uitgevoerd conform de Richtlijn voor Hereditaire Hemochromatose⁷ en deze zorgstandaard. De behandeling moet tijdig plaatsvinden. Tijdige behandeling kan voorkomen dat hemochromatose leidt tot andere ziektebeelden. Hemochromatose kan namelijk leiden tot onherstelbare weefselschade die resulteert in andere aandoeningen (comorbiditeit) afhankelijk van de plaats waar de ijzerstapeling zich in het lichaam voordoet.

Er is geen behandelingsmogelijkheid die leidt tot genezing van hemochromatose. De behandeling heeft als doel het laten dalen van de ijzervoorraden in het lichaam. Als maatstaf van de daling wordt het ferritinegehalte in het bloed gehanteerd.

De behandeling is gericht op het zoveel mogelijk beperken, voorkomen van afwijkingen en eventueel klachten en bestaat primair uit aderlaten (flebotomie).

Er zijn drie behandelopties op het gebied van aderlaten:

1. aderlaten met een dikke naald;
2. aderlaten met een dunne naald;
3. erythrocytaferese, eventueel met isovolemische hemodilutie (aanvullen van het afgenomen vocht).

De behandeling kent twee fasen:

1e fase: de initiële behandelfase is bedoeld om de ijzervoorraad te normaliseren. In deze fase kan het aderlaten belastend zijn vanwege de frequentie en de mogelijke bijwerkingen.

Bijwerkingen zijn bijvoorbeeld duizeligheid, vermoeidheid etc. Maar er kan ook sprake zijn van een psychische belasting. Indien dat het geval is, kan psychosociale begeleiding worden aangeboden.

2e fase: onderhoudsfase waarin het aderlaten minder intensief is. De frequentie ligt lager en neemt doorgaans af tot enkele malen per jaar.

Bij **secundaire hemochromatose** kan de behandeling ook bestaan uit ijzerchelatoren. Bij deze vorm van hemochromatose is meestal sprake van bloedarmoede en is aderlaten niet wenselijk. Voor mensen met hereditaire hemochromatose is deze behandeling minder effectief dan aderlatingen; ijzerchelatoren geven teveel bijwerkingen.

De behandeling dient vraaggestuurd zijn. Dit betekent dat het aanbod is afgestemd op de zorgbehoeften en wensen van de patiënt. De patiënt moet daarom zo optimaal mogelijk worden geïnformeerd over de voor- en nadelen van deze drie behandelopties. Eveneens dient de patiënt informatie te ontvangen over de zorginstellingen waar de gewenste behandeloptie aangeboden wordt en of de instelling waar de gekozen behandeling vergoed wordt door de zorgverzekeraar.

Bij een behandeling met erythrocytaferese is het aan te bevelen dat de patiënt, voorafgaand aan deze behandeling bij de zorgverzekering informeert of de behandeling wordt vergoed. De patiëntenorganisatie HVN kan informatie verstrekken over de ziekenhuizen waar erythrocytaferese mogelijk is.

⁷ www.artsennet.nl/Richtlijnen/Richtlijn/43624/Hemochromatose.htm, www.nvkc.nl, www.hemochromatose.nl

Doelstelling is dat de patiënt met hemochromatose een geïnformeerde keuze heeft met betrekking tot de behandelopties die geboden worden.

In het kader van het zelfmanagement is het van belang de patiënt te betrekken bij de ontwikkelingen in de behandelfasen, de resultaten en besprekingen over de voortgang. Afhankelijk van de behandelfase waarin de patiënt zich bevindt en indien er meerdere medisch specialisten en andere zorgverleners zijn betrokken bij de patiënt, vindt er overleg plaats. Centraal in deze bespreking staan ferritine en het ijzerverzadigingsfractie. In de onderhoudsfase kan een jaarlijkse controle door de behandelend medisch specialist volstaan.

Verantwoordelijkheden richting patiënt: Voor de patiënt met hemochromatose fungeert de casemanager* als centraal aanspreekpunt en vraagbaak binnen het multidisciplinaire* zorgtraject. * (zie 5. **Organisatie van de zorg**). De casemanager informeert de patiënt en/of gendrager over de procedure en doorlooptijd van genetische onderzoeken. Hij informeert over de mogelijke gevolgen van de diagnose en de mogelijke effecten op het dagelijks leven. Het betreft algemene informatie over hemochromatose maar ook over mogelijke consequenties van de gestelde diagnose. Het is noodzakelijk dat de patiënt beschikt over de contactgegevens van zijn casemanager.

4.1 Patiëntdeskundigheid/voorlichting

Een goed geïnformeerde patiënt heeft kennis over en inzicht in zijn ziekte, zijn behandeling en in de gevolgen voor het dagelijks leven. Dit maakt de patiënt mondig te zijn en bewust eigenaar van de eigen aandoening. Mede gezien het zeldzame karakter van de aandoening is gebleken dat patiënten met comorbiditeit hun behandelaars herhaaldelijk moeten wijzen op het feit dat zij hemochromatose hebben.

Patiënten stellen het op prijs als hun kennis wordt erkend. Een deel van de patiënten is verenigd in de Hemochromatose Vereniging Nederland (www.hemochromatose.nl), die naast een website ook informatiemateriaal beschikbaar heeft voor professionals.

De behandelaar of casemanager trekt voldoende tijd voor uit voor het geven van voorlichting over de aandoening en neemt dit op in het individuele zorgplan. Onderwerpen kunnen zijn:

- wat is hemochromatose en wat zijn de mogelijke gevolgen voor het dagelijks leven;
- wat zijn mogelijke behandeling van hemochromatose;
- welke klachten zijn te verwachten en zijn deze blijvend of niet;
- hoe zit het met erfelijkheid en het belang van familieonderzoek;
- is er een patiëntenorganisatie;
- waar vindt men bestaand voorlichtingsmateriaal.

Indien mogelijk geeft de behandelaar of casemanager direct voorlichtingsmateriaal mee of verstrekt hij informatie over waar de patiënt met directe vragen over hemochromatose terecht kan. Voor meer onderwerpen wordt verwezen naar de Nederlandse Richtlijn Hereditaire Hemochromatose. Het is van belang dat na elk consult c.q. gesprek gecheckt wordt of de patiënt de informatie begrepen heeft en of hij nog vragen heeft. Patiënten worden eveneens gewezen op de mogelijkheid tot lotgenotencontact. Informatie over lotgenotencontact is verkrijgbaar bij de Hemochromatose Vereniging Nederland.

Voorlichting en begeleiding gendragers

Gendragers worden zo optimaal mogelijk voorgelicht over de aandoening en de mogelijke consequenties van de aandoening op termijn. De gendrager dient tijdens het gesprek te worden geïnformeerd over het beloop van de aandoening, erfelijkheidsaspecten en de mogelijke behandelopties zodat de patiënt geïnformeerde keuzes kan maken (welke behandeling en waar). Het hebben van hemochromatose op het leven van een patiënt met deze aandoening kan zich uiten in lichamelijke en psychosociale klachten. Zorgprofessionals dienen alert te zijn op klachten die mogelijk kunnen duiden op een uiting van de aandoening.

Zorgprofessionals houden er rekening mee dat de wetenschap gendrager te zijn een impact kan hebben op persoonlijke en maatschappelijke aspecten; zo kan het dragerschap van invloed zijn op afsluiten van hypotheeken en verzekeringen.

Elektronisch patiëntendossier

Voor het leveren van zo optimaal mogelijke zorg aan patiënten met hemochromatose is het van belang dat alle betrokken zorgverleners kunnen beschikken over adequate patiënteninformatie. Op basis van bestaande zorginformatiesystemen kan deze informatie binnen de instelling worden uitgewisseld, waarbij uniformiteit het streven is. Op termijn kan registratie mogelijkerwijs plaatsvinden in een centraal (elektronisch) patiëntendossier met inachtneming van de geldende privacywetgeving. De patiënt heeft inzagerecht en moet een bijdrage kunnen leveren aan de inhoud (en wijzigingen) als daartoe aanleiding is. De patiënt moet op de hoogte zijn wie zijn dossier kan inzien en recht heeft om te bewerken.

Psychosociale aspecten

De huisarts dient alert te zijn op psychosociale problematiek en kan, indien nodig, doorverwijzen naar gespecialiseerde professionele hulpverleners. De huisarts is vooral alert op symptomen van distress bij hemochromatosepatiënten die beperkte sociale steun ervaren. Voor patiënten met weinig sociale steun kan het psychisch welbevinden vergroot worden door lotgenotencontact.

Psychosociale screening

Bij gendragers, die preventieve controles krijgen aangeboden moet worden gevraagd naar behoefte van psychosociale begeleiding. De verkregen informatie leidt tot wel of geen noodzaak tot verwijzing.

Lotgenotencontact

De Hemochromatose Vereniging Nederland organiseert lotgenotencontact. De zorgverleners en de casemanager kunnen patiënten wijzen op het bestaan en het belang ervan benadrukken.

Verzekeringen

Behandelend specialisten kunnen, op verzoek en met toestemming van de patiënt, bij problemen met het afsluiten van verzekeringen de verzekeringarts nader informeren. Het hebben van hemochromatose hoeft niet noodzakelijkerwijs tot verhoogde premies te leiden; als hemochromatose tijdig en goed behandeld wordt, dan heeft de patiënt in principe geen verhoogd risico op ziekte en overlijden.

Advies over werk, uitkeringen en verzekeringen kan worden verkregen bij het kenniscentrum Welder (www.welder.nl), UWV en de bedrijfsarts en de Hemochromatose Vereniging Nederland (www.hemochromatose.nl). Tevens kan het zorgboek hemochromatose worden geraadpleegd.

4.2 Individueel zorgplan

Op grond van de verkregen gegevens wordt er in samenspraak met de patiënt een individueel zorgplan opgemaakt. De inhoud hiervan wordt opgesteld door de centrale zorgverlener in overleg met de patiënt. In dit zorgplan wordt vastgelegd wat verwacht mag worden van de zorg en welke rol de patiënt daarin zelf heeft. In het zorgplan worden de navolgende zorgaspecten vastgelegd:

- (lichamelijke) klachten en gegevens die de patiënt zelf aanreikt;
- alle onderdelen die van belang zijn in de behandeling van een patiënt;
- verantwoordelijkheden van de verschillende zorgverleners;
- instructie, educatie en voorlichting aangepast aan niveau van de patiënt;
- cognities, gedrag en emoties die bij de patiënt horen en worden aangegeven.

Ten aanzien van het aderlaten wordt hierin gespecificeerd opgenomen:

- aanbieden van methodes van aderlaten;
- locatie van aderlaten;
- aanwezigheid aanspreekpunt tijdens het aderlaten;
- of er sprake is van prikangst en zo, ja een eventuele doorverwijzing.

4.3 Zelfmanagement

Zelfmanagement van een patiënt met hemochromatose is gericht op het goed omgaan met de symptomen, de behandeling, lichamelijke en sociale consequenties en eventueel leefstijlaanpassingen inherent aan het hebben van hemochromatose en binnen het vermogen van de patiënt. De patiënt is eigenaar en regisseur van zijn aandoening, heeft overzicht over het totale zorgproces en is daarmee medebehandelaar van zijn aandoening.

Om hieraan te kunnen voldoen moet de patiënt niet alleen over voldoende bagage beschikken, maar moet hij ook mogelijkheden krijgen deze bagage te verwerven. De patiënt moet daarom uitgebreid worden voorgelicht. De onderwerpen worden opgenomen in het behandelplan. Een belangrijk aspect in de behandeling is therapietrouw aan de frequentie van het aderlaten. Voor hemochromatose is het in acht nemen van leefstijl minder relevant. Het mijden van ijzerrijke voedingsproducten kan weliswaar een effect hebben op het ijzergehalte, maar dit lijkt verwaarloosbaar in vergelijking van het effect van aderlaten. Evenals het gebruik van voedingsproducten die invloed hebben op de ijzeropname in het maag-darmkanaal. Toch geven veel patiënten aan graag op deze manier aan hun gezondheid bij te dragen. Daar is ook geen bezwaar tegen.

De patiënt moet op de hoogte zijn van de effecten van alcoholgebruik in relatie tot de ontwikkeling van leverfibrose en -cirrose. Dat geldt met name in de eerste fase van de behandeling (initiële fase) en bij patiënten die al tekenen van leverschade hebben.

De patiënt moet de zorg voor hemochromatose kunnen en willen beoordelen op de volgende aspecten:

- tijdigheid;
- volledigheid (multidisciplinair);
- doelgerichtheid;
- toegankelijkheid;
- communicatie tussen patiënt en zorgverlener;
- continuïteit begeleiding en ondersteuning bij zelfmanagement;
- voorlichting/educatie/informatie;
- kwaliteit;
- kostenbewustheid.

Hierbij moet in acht worden genomen dat de kwaliteit van leven zoveel mogelijk in stand moet blijven.

Voor patiënten met hemochromatose betekent dit ten aanzien van:

Vroege herkenning en diagnostiek

onderzoeken die worden uitgevoerd.

2. Zorgverlener geeft algemene informatie over het doel, de aard, de gevolgen, de risico's/complicaties, de alternatieven, de prognose (volgens de WGBO) van de onderzoeken en behandelingen;

3. Zorgverlener geeft specifiek informatie ten aanzien van:

a. Bloedonderzoek:

- bepaling ijzerverzadigingsfractie en ferritinegehalte;
- betekenis van de betreffende gehalten;
- kan op basis van deze gehalten de diagnose worden gesteld;
- zorgverlener vraagt de patiënt of hij bloedtransfusies heeft ondergaan;
- zorgverlener vraagt of de patiënt ijzersupplementen heeft gebruikt.

b. DNA-test: de noodzaak van DNA-onderzoek om de **erfelijke oorzaak** vast te stellen.

c. MRI van de lever om op niet-invasieve wijze de mate van ijzerstapeling vast te stellen.

d. Leverbiopsie: een leverbiopsie wordt gedaan om bij gelijktijdige aanwezigheid van andere aandoeningen die gepaard gaan met leverschade (leverontsteking, alcohol misbruik) na te gaan of er ijzerstapeling in de lever is, of bij tekenen van leverschade om na te gaan hoe ernstig de levercel is beschadigd en of er al bindweefselvorming in de lever heeft plaatsgevonden. Dit laatste heeft gevolgen voor de verdere follow-up van de patiënt;

Als de diagnose is vastgesteld

1. Zorgverlener vertelt de diagnose aan de patiënt en geeft informatie over het ziektebeeld, maar ook over de consequenties die het hebben van hemochromatose of het ondergaan van een behandeling heeft op het dagelijks leven. Deze informatie kan ook door een casemanager worden verstrekt.

2. Zorgverlener die de diagnose stelt, wijst op het belang van het informeren van de familie (vader, moeder, broers en zussen en eventueel kinderen) en het doen van familieonderzoek. Hierbij moet eerstegraads verwanten aanbevolen worden om in ieder geval biochemisch onderzoek uit te laten voeren en op indicatie (in het bijzonder bij eerstegraads verwanten van homozygoten) een DNA-test. Hierbij moet vooraf gewezen worden op de gevolgen die het uitvoeren van een DNA-test kan hebben voor het afsluiten van (levens-)verzekeringen.

Hiervoor kan worden doorverwijzen naar de klinische geneticus of een klinisch genetisch consulent.

3. Zorgverlener moet patiënt informeren over de mogelijke gevolgen van de gestelde diagnose ten aanzien van het afsluiten van (levens-)verzekeringen.

De behandeling

1. Zorgverlener geeft voorlichting over de diverse vormen van aderlaten en de mogelijkheden die het betreffende ziekenhuis biedt. Mocht een behandeling niet in het betreffende ziekenhuis mogelijk zijn, dan dient de zorgverlener de patiënt te verwijzen naar een locatie waar dat wel mogelijk is en de overdracht te regelen.

2. Zorgverlener stelt een behandelplan op en bespreekt dit met de patiënt. Ter sprake komen: doel, aard, gevolgen, risico's, complicaties, alternatieven, prognoses, bereikbaarheid.

3. Zorgverlener verleent informatie over het aderlaten. Aan de orde komen:

- de frequentie van aderlaten;
- de lengte van het behandeltraject;
- de hoogte van de ijzerverzadigingsfractie en het ferritinegehalte en hoe hoog het na behandeling moet zijn.

Verder moet er aandacht zijn voor het feit dat elke week bloed afgeven belastend kan zijn en dat de patiënt kan aangeven wanneer het teveel wordt. Ook moet duidelijk worden dat de patiënt in overleg met de behandelaar kan bepalen wat voor hem het meest geschikte tijdstip is voor een aderlating en of er wel of niet een dieet is waar de patiënt zich aan moet houden (bijvoorbeeld extra vitaminen en mineralen).

Tevens ontvangt de patiënt een brochure met de procedure over het aderlaten en adviezen bij moeilijk aanprikken van de ader. Voorafgaand aan het aderlaten moet de algehele conditie van de patiënt worden bepaald. Indien deze dusdanig is dat een aderlating te belastend is, luidt het advies het aderlaten over te slaan. Dit gebeurt in overleg met de patiënt.

4. Het aderlaten moet worden uitgevoerd door een ervaren persoon, die de patiënt op de hoogte houdt van het verloop van de behandeling.

5. Voorafgaand aan het aderlaten dient het hemoglobinegehalte te worden bepaald. Tevens dient de bloeddruk te worden opgenomen. Indien deze laag is mag geen aderlating worden uitgevoerd.

6. Zorgverlener bespreekt met de patiënt dat levenslange controle en behandeling nodig is en hoe deze behandeling eruit kan zien.

Een optimaal zelfmanagement, waarbij de verantwoordelijkheid wordt genomen voor de eigen aandoening, leidt tot mondigere patiënten. Binnen zelfmanagement moet flexibiliteit mogelijk zijn, dit in relatie tot het welbevinden en vermogen van de patiënt op enig moment.

De patiënt moet gewezen worden op de patiëntenorganisatie Hemochromatose Vereniging Nederland (www.hemochromatose.nl) en de rol die deze voor hem kan vervullen op het gebied van voorlichting, belangenbehartiging en het organiseren van lotgenotencontact.

Prikken en prikangst

Problemen en prikangst bij het aanprikken in de ader kunnen voor de patiënt zeer belastend zijn. Bij het moeilijk te vinden aderen kan gebruik worden gemaakt van een *veinviewer*. Dit is een apparaat dat bloedvaten beter in beeld brengt, waardoor het bloedprikken of aanleggen van een infuus makkelijker gaat.

De *veinviewer* is echter niet in alle medische centra beschikbaar of wordt niet overal voor volwassenen beschikbaar gesteld. De patiënt kan navragen of de *veinviewer* beschikbaar is in het ziekenhuis waar hij onder behandeling is. Ook op de website www.hemochromatose.nl staat vermeld in welk ziekenhuis met een *veinviewer* wordt gewerkt.

Prikangst

Degene die de aderlating uitvoert moet zeker weten dat de patiënt zich comfortabel voelt. Bij prikangst moet vooraf de mogelijkheid worden geboden om bijvoorbeeld Emla-crème te gebruiken. Bij extreme prikangst moet actie worden ondernomen en eventueel begeleiding worden aangeboden door een deskundige die hierin is gespecialiseerd.

5. Organisatie van de zorg

Coördinatie van het zorgaanbod en multidisciplinaire samenwerking⁸

Hemochromatosepatiënten hebben gespecialiseerde zorg nodig. Daarbij zijn meestal meerdere zorgverleners betrokken waardoor multidisciplinaire afstemming en samenwerking noodzakelijk zijn. Dit vraagt om een goede coördinatie. In veel gevallen is deze coördinatie niet of onvoldoende aanwezig.

Ook bestaat een groot verschil in zorgvraag tussen verschillende hemochromatosepatiënten. Hemochromatose kan leiden tot comorbiditeit waardoor zowel hemochromatose symptomatisch behandeld dient te worden, als wel behandelingen moeten worden ingezet voor andere aandoeningen. Dit heeft tot gevolg dat er diverse specialismen en zorgverleners betrokken zijn bij de zorg. Daarom is onderlinge afstemming en samenwerking van groot belang. De afstemming van de diverse behandelingen vereist veel coördinatie. Vanwege de comorbiditeit is een multidisciplinaire aanpak een vereiste voor goede hemochromatose-zorg. De medische verantwoordelijkheid in de zorg voor hemochromatosepatiënten berust bij de hoofdbehandelaar.

Locatie

De patiënt kan in principe naar elk ziekenhuis voor (definitieve) diagnostiek van hemochromatose. Voor DNA-onderzoek neemt de behandelaar contact op te nemen met een Klinisch Genetisch Centrum. Na het DNA-onderzoek kan worden bepaald welke zorgverlener de informatie verstrekt aan de betreffende patiënt en wordt een gesprek met de patiënt gearrangeerd.

Multidisciplinair behandelteam

Het multidisciplinair behandelteam moet kunnen beschikken over een (elektronisch) systeem voor zorgcontrole-bewaking door middel van registraties van complicaties, opnameduur, etc.

Een multidisciplinair behandelteam bestaat uit:

- medisch specialist;
- casemanager;
- professionals met ervaring in flebotomie; - overige specialisten, evenals de huisarts die betrokken bij een persoon met hemochromatose (comorbiditeit).

Indien nodig moeten beschikbaar zijn:

- klinisch geneticus en of klinisch genetisch consulent; - laboratoriumarts of klinisch chemicus; - psycholoog; - maatschappelijk werker.

⁸ Zie ook www.zorgstandaarden.net generiek zorgthema : organisatie van zorg

Multidisciplinaire zorg

De zorg in multidisciplinair behandelteam omvat:

- alle specialisten/zorgverleners dienen *aantoonbaar* als multidisciplinair team samen te werken;
- alle specialisten/zorgverleners van het team hebben zich toegelegd op de problematiek van hemochromatose;
- alle specialisten/zorgverleners van het team beschikken over de benodigde kennis en ervaring van de meest recente ontwikkelingen t.a.v. behandeling, preventieve interventies en psychosociale begeleiding;
- alle specialisten/zorgverleners van het team werken mee aan een geïntegreerde verslaglegging;
- alle specialisten/zorgverleners van het team én de patiënt machtigen de casemanager tot inzage in het patiëntendossier.

Casemanager: verantwoordelijkheden binnen multidisciplinair samenwerkingsverband

Er dienen afspraken gemaakt te worden in de zorg voor hemochromatosepatiënten, m.n. ook in geval van comorbiditeit. Wie geeft welke zorg en op welke wijze? Van belang is wie de centrale vraagbaak i.c. casemanager is.

De casemanager is ervoor verantwoordelijk dat:

- Binnen het multidisciplinaire samenwerkingsverband afspraken, taken en acties adequaat op elkaar worden afgestemd. Hierbij is aandacht voor een adequate, wederzijdse communicatie tussen alle betrokken hulpverleners.
- Het multidisciplinaire proces overzien wordt, de contacten onderhouden worden met alle betrokken disciplines.
- Afstemmingsproces wordt aangestuurd.
- Vanwege de comorbiditeit bij een groot aantal patiënten met hemochromatose, alle betrokken zorgverleners weten dat de patiënt hemochromatose heeft. Alle betrokken zorgverleners zijn bekend met hemochromatose en de symptomen hiervan. De coördinatie van het zorgproces vindt zo dicht mogelijk bij de patiënt plaats.

6. Kwaliteitscriteria

Kwaliteitscriteria moeten ervoor zorgen dat de herkenbaarheid van goede zorg bij zorgaanbieders en zorgverzekeraars toeneemt. Kwaliteitscriteria zijn opgesteld vanuit het perspectief van mensen met een chronische aandoening en gericht op het omschrijven van de wensen en eisen van patiënten en hun eventuele naasten t.a.v. de zorg in de gehele keten. Uitgangspunt is een zo hoog mogelijke kwaliteit van leven voor mensen met een chronische aandoening.

Kwaliteitsindicatoren hebben betrekking op vier fasen uit het zorgproces:

1. Vroege onderkenning en preventie bij individuen;
2. Diagnostiek van de betreffende chronische ziekte;
3. Opmaken van het individuele zorgplan en instellen van de behandeling;
4. Begeleiding, revalidatie, arbeids-reïntegratie, maatschappelijke participatie en relapspreventie.

Binnen deze fasen zijn kwaliteitscriteria opgesteld in 10 thema's waardoor het hele spectrum van de zorg is omvat en elkaar zo weinig mogelijk overlappen. De uitgewerkte kwaliteitscriteria zijn opgenomen in [Bijlage 1](#).

Referenties

Literatuur, folders, brochures en rapporten HVN

1. HVN: *Wat is Hemochromatose?*
2. Verenigingsblad IJzerwijzer: *jaargangen 2007 – 2011*
3. Nederlandse Internisten Vereeniging (NIV), Nederlandse Vereniging voor Klinische Chemie en Laboratoriumgeneeskunde en Vereniging Artsen Laboratoriumdiagnostiek (NVKC-VAL), mei 2007: *Richtlijn Hereditaire Hemochromatose*
4. Swinkels DW, et al, editorial (M.H. Breuning) (2009): 'Samenvatting van de richtlijn Diagnostiek en behandeling van hereditaire hemochromatose', onder de titel 'Screening op hemochromatose: only in the family?' *Nederlands Tijdschrift voor Hematologie*;6:141-2
5. Swinkels DW, inaugurele rede (2009): *experimentele klinische chemie: met ijzer bruggen bouwen, de rol van hepcidine*, ISBN 978-90-9024030-5
6. Rombout-Sestrienkova E. e.a. (2011): *Erythrocytapheresis versus phlebotomy in the initial treatment of HFE hemochromatosis patients: results from a randomized trial*, *Medisch Tijdschrift voor Geneeskunde*, editie 2012;156:A4745
7. Jacobs, EMG e.a. HEFAS 2007: *Morbidity and mortality in first-degree relatives of C282Y homozygous probands with clinically detected haemochromatosis compared with the general population: the HEMochromatosis FAmily Study*, *Neth J Med* 65, 425–433.
8. Sonnenberg M, Winters NA: *Teveel ijzer*, rapport Bachelorwerkstuk, rapportnummer PUG/08-2, ISBN 90-74772-82-2
9. Van Doorn GM (Departement Humane Voeding, Wageningen University), m.m.v. Gosselink, IMG (Plant Research International, onderdeel van Wageningen UR) (2011): *Voedingsadvies bij HFE-hemochromatose*, rapportnr. 279, Wetenschapswinkel
10. Huiben MEM (2011): *Chronic Care Model in Nederland*, Achtergrondstudie uitgebracht door de Raad voor de Volksgezondheid en Zorg bij het advies 'Bekwaam is bevoegd'. Den Haag
11. Eurordis (2007) *Verslag European workshop on centres of expertise and reference networks for rare diseases*
12. Stuurgroep Weesgeneesmiddelen (2007). *Factsheet: Registratie van zeldzame ziekten*
13. Valk, van der en Smit (2011): *Patiënten spelen doorslaggevende rol bij biobanken nationale en internationale voorbeelden*, *NVTG* 2011;155:A2968

Brochures VSOP

Gelijke kansen voor zeldzame aandoeningen - een praktische wegwijzer bedoeld voor patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen en een wegwijzer voor het realiseren van expertteams voor zeldzame aandoeningen, 2009 (te downloaden via www.vsop.nl)

Relevante documenten op websites

Begrippenlijst	: www.zorgstandaarden.net
Zelfmanagement	: www.zelfmanagement.com
Raamwerk individueel zorgplan	: www.zorgstandaarden.nl
Basisset kwaliteitscriteria	: www.npcf.nl

Relevante websites

Hemochromatose Vereniging Nederland	: www.hemochromatose.nl
VSOP	: www.vsop.nl
Orphanet	: www.orphanet.nl en www.orpha.net
Nationaal Plan Zeldzame Ziekten	: www.npzz.nl
Eurordis	: www.eurordis.org

Verantwoording

Projectleiders

Drs. Jacobs, voorzitter Hemochromatose Vereniging Nederland

Mw. drs. J.A. Willemse, VSOP

Klankbordgroep

De klankbordgroep is samengesteld uit leden van het bestuur van de Hemochromatose Vereniging Nederland:

Drs. H. Jacobs, voorzitter

h.jacobs@hemochromatose.nl

De heer B. Bossen, secretaris

b.bossen@hemochromatose.nl

De heer. H. Louwrier, penningmeester

hlouwrier@hemochromatose.nl

de heer J. van Herwaarden

j.vanherwaarden@hemochromatose.nl

De heer F. Heylen

frans.heylen@hemochromatose.nl

Medisch Adviesraad

Dr. C.Th.B.M. van Deursen

Dr. E.M.G. Jacobs

Dr. M.C.H. Janssen

Dr. H.G. Kreeftenberg

Prof. dr. D.W. Swinkels

Bijlage 1

Kwaliteitscriteria hemochromatose (bron Kwaliteit in Zorg, NPCF 2010)

1. Regie over de zorg

De patiënt maakt desgewenst en indien mogelijk zelf keuzes t.a.v. behandeling en zorg, voert de zorg zelf uit voor zover dat in zijn bereik ligt, maakt en bewaakt afspraken met (informele en formele) zorgverleners, beheert het (volledige) zorgplan, evalueert en stuurt bij. Waar nodig of gewenst vraagt de patiënt anderen om delen van de zorg over te nemen

Criteria:

- patiënt wordt in staat gesteld de regie te voeren over zijn eigen (kwaliteit van) leven en de te ontvangen zorg;
- patiënt heeft vrije keuze van zorgaanbieder; zorg is patiëntgericht, afgestemd op de voorkeuren, mogelijkheden en behoeftes van de individuele patiënt;
- patiënt ontvangt van de zorgaanbieder zelf, of door middel van een doorverwijzing naar de patiëntenorganisatie, keuzeondersteuning, waardoor hij in staat wordt gesteld (mee) te kunnen beslissen over zorg- en behandel mogelijkheden. (11, pag. 6/7)

2. Effectieve zorg

De patiënt krijgt de meest effectieve behandeling(en) en begeleiding aangeboden.

Criteria:

- zorg wordt gegeven volgens de laatste stand van wetenschap en praktijk;
- zorg voldoet aan de heersende (zorg)standaarden, richtlijnen en beroepsnormen;
- zorgverleners zijn deskundig en ervaren, conform de criteria van beroepsgroepen en patiëntenorganisaties;
- voorkeuren en mogelijkheden van de patiënt worden proactief besproken voor het vaststellen van de behandelmethode;
- periodieke toetsing of de gekozen behandelmethode gevolgd wordt en effectief is; zorgverleners en patiënt (en naasten) werken samen om de afgesproken behandel doelen te bereiken;
- behandelend arts of de daartoe aangewezen zorgverlener vraagt altijd of de patiënt een complementaire behandelmethode volgt naast de reguliere behandeling. Indien dit het geval is, wordt de complementaire behandelmethode feitelijk (en niet beoordelend) met de patiënt besproken: wat is er vanuit wetenschappelijk onderzoek bekend over het effect van de complementaire behandelmethode op de aandoening en/of over het effect van de complementaire behandelmethode op de reguliere behandelmethode. Behandelend arts geeft aan of de complementaire behandelmethode samen kan gaan met de reguliere behandeling. Informatie over de complementaire behandeling wordt opgenomen in het zorgplan/dossier van de patiënt. (11, pag. 7)

3.Toegankelijke zorg

De zorg is voor de patiënt goed bereikbaar, goed toegankelijk en tijdig beschikbaar. (Onder zorg wordt hier verstaan de zorgaanbieder en de zorglocatie).

Criteria:

- procedures en randvoorwaarden over geïndiceerde zorg zijn vastgelegd en gecommuniceerd met de patiënt;
- wachttijden en doorlooptijden vallen binnen geldende normen (Treeknormen, beroepsnormen en/of normen van de patiëntenorganisatie);
- zorg is goed bereikbaar (telefonisch, per mail);
- zorg is goed bereikbaar met auto en openbaar vervoer;
- zorg is goed fysiek toegankelijk, aangepast aan de doelgroep;
- dag en tijdstip van onderzoeken/behandelingen worden afgestemd met de patiënt;
- zorgaanbieder geeft schriftelijk aan hoe wordt omgegaan met het annuleren van afspraken door de zorgaanbieder of de patiënt. (11, pag. 7)

4. Continuïteit van zorg

De patiënt weet wie (eind)verantwoordelijk is voor de zorg en wie zijn of haar aanspreekpunt is. De patiënt ervaart naadloze overgangen tussen zorginstellingen, afdelingen en zorgverleners.

Criteria:

Zorgverleners beschikken over actuele (verwijs)informatie over het behandel- en zorgaanbod in de regio. Hiervoor worden eventueel verwijskompas.nl en/of kiesbeter.nl gebruikt. (11, pag. 8)

5. Informatie, voorlichting en educatie

De patiënt ervaart begrijpelijke en op zijn of haar voorkeuren en mogelijkheden afgestemde informatie, voorlichting en educatie.

Criteria:

- patiënt ontvangt informatie over de voorzieningen van de zorgaanbieder in de zorginstelling;
- patiënt en/of diens naasten ontvangt/ontvangen informatie over de klachtenprocedure;
- er is een gelijkwaardige relatie tussen zorgverlener en patiënt. Hierdoor is het mogelijk om suggesties van de patiënt en zijn naasten (de ervaringsdeskundigen) bespreken. (11, pag. 9)

6. Emotionele ondersteuning, empathie en respect

De patiënt voelt zich gehoord en begrepen.

7. Patiëntgerichte omgeving

de patiënt ervaart een geschikte en prettige (behandel)omgeving.

criterium:

zorgvuldige omgang met persoonlijke bezittingen van de patiënt. (11,pag. 9)

8. Veilige zorg

De patiënt ervaart een veilige (behandel-)omgeving en heeft vertrouwen in de zorgaanbieder/zorgverleners.

Criteria:

- onderhoud van installaties en apparatuur is actueel en vastgelegd;
- 'veiligheidscultuur' en het veiligheidsmanagementsysteem (VMS) worden actief aangemoedigd door het bestuur van de zorginstelling;
- patiënt en diens naasten worden gestimuleerd om zelf bij te dragen aan veilige zorg (bijvoorbeeld door middel van de 'patiëntveiligheidskaart');
- schriftelijk (en voor de patiënt inzichtelijk) vastlegging van hoe wordt gehandeld bij incidenten, klachten van de patiënt en of diens naasten;
- privacy van gegevens van de patiënt is gewaarborgd. (11,pag. 10)

9. Kwaliteit van zorg transparant

Patiënten en hun naasten hebben inzicht in de organisatie van de zorg (voorzieningen, werkwijze/logistiek) en de uitkomsten van de zorg (resultaten) van de zorgaanbieder.

Criteria:

- informatie over de organisatie van de zorg wordt getoond op de eigen website van de instelling;
- informatie over de in de zorginstelling werkzame specialisten/zorgverleners wordt getoond op de eigen website van de instelling. Dit betreft opleiding(en), ervaring(en), aantal behandelingen per jaar, etc.;
- zorgaanbieder werkt mee aan het zichtbaar maken van de kwaliteit van zorg en klantervaringen (zoals Zichtbare Zorg, Norm Verantwoorde Zorg, kwaliteitskaart Kiesbeter.nl, CQI, een eventueel keuze-instrument van de patiëntenorganisatie³) en/of voert zelf periodiek een patiënt-ervaringsonderzoek uit, waarvan de resultaten openbaar worden gemaakt;
- registraties (t.a.v. uitkomsten van zorg, bijv. complicatieregistratie, sterftcijfers) zijn actueel en worden door de zorgaanbieder openbaar gemaakt via de eigen of algemene site;
- participatiemogelijkheden (inbreng patiënten/patiëntenorganisaties) zijn transparant. De zorgaanbieder betreft patiënten(organisaties) bij de ontwikkeling van nieuwe producten of diensten, bijvoorbeeld: nieuwe of herziene folders, protocollen en procedures, opzetten nieuw spreekuur, voorbereiden verbouwing van een afdeling, etc. (11,pag.10/11)

10. Kosten transparant

Patiënten en hun naasten hebben inzicht in de kosten van behandelingen/zorg en de vergoedingen hiervan.

Criteria:

- kosten en vergoedingen van zorg, behandelingen, hulpmiddelen en aanvullende producten en diensten zijn inzichtelijk voor de patiënt;
- vergoedingen van zorg en behandeling is inzichtelijk voor de patiënt, dit geldt ook voor
- vergoedingen van eventuele zorg en behandeling in het buitenland;
- patiënt heeft vooraf inzicht in de hoogte van een eventuele eigen bijdrage;
- patiënt heeft vooraf inzicht in wat niet wordt vergoed. (11, pag. 11)

=====

Bijlage: 2

Begrippenlijst behorend bij de zorgstandaard Hemochromatose

Achterbanraadpleging

Een middel om informatie te verkrijgen uit de achterban. Het staat in relatie tot de (beleids-) doelstellingen van de organisatie. Met achterban kan eigen leden, leden van lidorganisaties of ook burgers bedoeld worden (*PCL/NPCF (2002)*).

Aspecifieke klachten

Klachten die niet veroorzaakt worden door een aanwijsbare pathologische oorzaak. Bij aspecifieke klachten kan dan ook vaak geen direct gerelateerde oorzaak gevonden worden, die dan ook niet weggenomen kan worden. (*Picavet (2005), PZO, RIVM, aangevuld door HVN*)

Assessment

Onderzoek (na diagnosestelling) naar de integrale gezondheidstoestand en de mate van aanpassing aan de aandoening (*Zorgstandaard COPD*).

Biobank

In een registratie worden gegevens over personen (vaak patiënten) opgeslagen. Als er daarnaast lichaamsmateriaal wordt opgeslagen is er sprake van een biobank (www.biobanken.org).

Cardiovasculair

Betrekking hebbend op hart en bloedvaten

(<http://hartklachten.web-log.nl/hartklachten/begrippen/index.html>).

Casemanager

Is verantwoordelijk voor bemoeizorg, vervult de rol van zorgmakelaar en is het aanspreekpunt met betrekking tot vragen en onduidelijkheden rond cliëntrechten. Een casemanager kan een medische of niet medische achtergrond hebben. Indien er in het zorgtraject meerdere centrale zorgverleners (per fase) worden aangesteld, dan wordt er voor de gehele ketenzorg één casemanager aangesteld, zodat o.a. continuïteit van informatieoverdracht wordt gewaarborgd. De casemanager neemt dan de taak van datamanagement van de centrale zorgverlener(s) over. Dit vraagt een nauwe samenwerking tussen de centrale zorgverlener(s) en de casemanager. De taak van casemanager kan door (één van) de centrale zorgverlener(s) worden vervuld (*VSOP; www.zorgstandaarden.net*).

Centrale zorgverlener (CZV)

Is de eerstverantwoordelijke voor de zorg in het team en het (vast) centraal aanspreekpunt voor de zorgvrager en –verlener. CZV is verantwoordelijk voor:

- coördinatie zorgtraject voor zorgvrager, naasten en zorgverleners;
- afstemming van de afspraken op de behoeften van de zorgvrager;
- afstemming en de naleving van de afspraken over de behandeling(en);
- het Individueel zorgplan: opstellen, uitvoeren, monitoren, evalueren en bijstellen;
- datamanagement;
- het bevorderen van zelfmanagement⁹ door:
 - te zorgen voor informatie over de manier waarop het zelfmanagement kan worden vormgegeven;
 - te ondersteunen bij opzoeken van informatie over de aandoening;
 - te leren om weloverwogen keuzen te maken;
 - hoe zelf bij te dragen aan het signaleren van emotionele belasting;
 - te verwijzen naar bestaande zelfhulpmethoden daarvoor;
 - te wijzen op de mogelijkheden van steun van lotgenoten;
 - zelf te bepalen hoe het zelfmanagement wordt ingevuld;
 - te leren kiezen tussen zorgverleners en zorgaanbod.

De centrale zorgverlener is in principe de hoofdbehandelaar (per fase) met een medische achtergrond. De taak CZV kan gedelegeerd (en vastgelegd in het IZP) worden aan een andere biggeregistreerde zorgverlener uit het multidisciplinaire team. In dit geval zal de CZV onder toezicht van/in nauwe samenwerking met de hoofdbehandelaar de taak ‘het opstellen, uitvoeren, monitoren, evalueren en bijstellen van het individueel zorgplan’ vervullen. De CZV kan eventueel ook de taak van casemanager vervullen. Indien in het zorgtraject meerdere centrale zorgverleners (per fase) worden aangesteld, dan wordt er voor de gehele ketenzorg één casemanager aangesteld, zodat continuïteit van informatieoverdracht wordt gewaarborgd. De casemanager neemt dan de taak van datamanagement van de centrale zorgverlener(s) over. Dit vraagt een nauwe samenwerking tussen de centrale zorgverlener(s) en de datamanager. In deze situatie zou één van de centrale zorgverleners ook de taak van casemanager kunnen vervullen (*VSOP; www.zorgstandaarden.net*).

Chromosoom

Een chromosoom is een DNA-molecuul. Chromosomen bevatten alle erfelijke informatie van een individu. Alle lichaamscellen van een individu bevatten dezelfde chromosomen. De erfelijke informatie is opgeslagen in de vorm van DNA-strengen. De stukken DNA die informatie bevatten, noemen we genen. Genen bevinden zich, als je naar individuen binnen dezelfde soort kijkt, altijd op dezelfde plaats in een chromosoom (*www.allesoverDNA.nl*).

⁹ De opsomming die wordt gegeven in het punt ‘bevorderen van zelfmanagement’ is afkomstig van de BVN.

Chronic Care model

Dit model propageert geïntegreerde zorg. Centraal staat het contact tussen professional en patiënt. Het model gaat er van uit dat de verbetering in de kwaliteit van zorg uiteindelijk zal leiden tot meer kwaliteit van leven en kostenbesparing op de lange termijn (*“Het Chronic Care Model in Nederland” Raad voor de Volksgezondheid en Zorg bij het advies Bekwaam is bevoegd. Den Haag, 2011*), (<http://www.improvingchroniccare.org>).

Cirrose

Chronische aandoening van de lever waarbij levercellen vernietigd worden en gedeeltelijk worden vervangen door bindweefsel (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

Cognitie/ Cognitief

Het vermogen om te kennen of te weten; het opnemen en verwerken van kennis; waarnemen, denken, taal, bewustzijn, geheugen, aandacht, concentratie en praktische vaardigheden (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

Comorbiditeit

Een additionele (chronische) aandoening bij mensen die al een ziekte hebben (*RIVM*).

Coördinatieplatform Zorgstandaarden

Een onafhankelijk adviesorgaan over zorgstandaarden, voor de overheid en voor ieder die zich persoonlijk of beroepshalve bezig houdt met verbetering van de zorg voor mensen met chronische ziekten. Het platform bevordert afstemming tussen groepen die zorgstandaarden ontwikkelen en organiseert discussie over gemeenschappelijke thema's. Daarnaast is het Coördinatieplatform de denktank voor de modelmatige ontwikkeling van zorgstandaarden, zorgmodules en het individueel zorgplan (www.zorgstandaarden.nl).

CT(-scan)

Computertomografie (meestal afgekort tot CAT of CT-scan) is een tomografische onderzoeksmethode van het menselijk lichaam. Resultaat van computertomografisch onderzoek, waarbij een computergestuurd röntgenapparaat in dwarse richting plakjes fotografeert van het te onderzoeken gebied in het lichaam; een computer zet deze plakjes om in doorsnedefoto's. Bij spiral scans schuift de patiënt langzaam door het ronddraaiende scanveld (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

Databank

Een verzameling van bijvoorbeeld lichaamsmateriaal (biobank) of andere soort systematisch of methodisch geordende gegevens of werken (*Justitie, M.v., Databankenwet. 1999, Staatsblad*).

Diagnostiek / diagnosestelling

Methode en technieken om een ziekte of probleem te kunnen vaststellen (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

DNA

Draadachtige stof waaruit o.a. chromosomen zijn opgebouwd, bevindt zich in de kern van alle lichaamscellen. Het omvat de complete erfelijke informatie van een organisme. Op het DNA liggen alle erfelijke eigenschappen van de cel in de vorm van genen opgeslagen. DNA is een afkorting van DesoxyriboNucleid Acid in het Nederlands: desoxyribo-nucleïne zuur (*allesoverdna.nl*).

DNA-onderzoek

Onderzoek naar specifieke genetische afwijkingen en patronen die leiden tot diagnose van een erfelijke aandoening, of een aanleg/predispositie/hoog risico om de aandoening te ontwikkelen (*allesoverdna.nl*).

Elektronisch patiëntendossier (EPD)

Het landelijk EPD maakt het uitwisselen van medische gegevens tussen zorgverleners in Nederland mogelijk. Het EPD is niet een echt dossier, maar wordt samengesteld uit de informatie die zorgverleners beschikbaar hebben in hun zorginformatiesysteem (*www.nictiz.nl*).

Erfelijke aandoening

Ziekte of aandoening (of een aanleg/predispositie/hoog risico om de aandoening te ontwikkelen)

die van generatie op generatie kan worden doorgegeven door een afwijking in de genen. Erfelijke aandoeningen moeten niet worden verward met aangeboren of congenitale aandoeningen; dat zijn ziekten of afwijkingen die al merkbaar zijn bij de geboorte maar die niet erfelijk hoeven te zijn (*www.vsop.nl*).

Erythrocytaferese

methode waarbij met behulp van een speciaal apparaat rode bloedcellen uit het bloed worden gefilterd (*HVN*).

Expertisecentrum

Groep experts met zeer specifieke kennis over kleine groepen ziekten, werken met multidisciplinaire teams en multidisciplinaire zorgstandaarden. Hebben regiefunctie en coördineren de zorg voor de betreffende aandoening, bewaken de kwaliteit van de zorg, leveren advies collega's. Er moet aan de volgende criteria worden voldaan: onderzoek, onderwijs (kennis delen), zorg (kwaliteit verbeteren door inzet kennis) en multidisciplinariteit (*Stuurgroep Weesgenesmiddelen*).

Familieanamnese

Het gestructureerd vragen naar de familieleden en het voorkomen van ziekten in de familie. Het omvat gegevens omtrent de onderhavige aandoening, vroeger doorgemaakte ziekten, levensloop, familie en milieu (sociale omstandigheden) (*allesovererfelijkheid.nl*).

Familiebrief

Brief die gericht is aan familieleden van een persoon waarbij een erfelijke aanleg is aangetoond. Hiermee kunnen familieleden worden geïnformeerd over de erfelijke aanleg (*www.thesauruszorgenwelzijn.nl*).

Familieonderzoek

Onderzoek bij familieleden naar de ziektegeschiedenis van familieleden in de eerste en tweede lijn om inzicht te krijgen in het voorkomen van bepaalde aandoeningen in de familie (*allesovererfelijkheid.nl*).

Familiestamboom

Gestructureerd overzicht van de uitkomsten van het familieonderzoek (*www.thesaurus.nl*).

Ferritine

Een eiwit dat zorgt voor de binding van ijzer bij de opslag in de lever en het beenmerg. Er is altijd een kleine hoeveelheid ferritine in het bloed aanwezig; dit is een maat voor de hoeveelheid ferritine (en dus de hoeveelheid ijzer) in de lever en het beenmerg (*HVN*).

Fibrose (leverfibrose)

Ophoping van overmatig bindweefsel in littekenweefsel in de lever, als reactie op chronische, herhaalde schade aan de levercellen. Het is normaal dat de fibrose progressie maakt, waarbij het de hepatische architectuur/bouw van de lever verstoort, en uiteindelijk ook de functie, terwijl de lever probeert beschadigd weefsel te vervangen en te herstellen.: overmatige toename van de hoeveelheid bindweefsel in een orgaan (= fibrosering) (www.med-info.nl).

Geïndiceerde preventie

De zorg die erop gericht is het ontstaan van ziekte te voorkomen bij een individu met een verhoogd risico op die ziekte. Geïndiceerde preventie is in de klassieke terminologie: secundaire preventie die gericht is op het individu (*CVZ-rapport: van preventie verzekerd, juli 2007*).

Gen

Een bepaalde DNA sequentie die codeert voor een specifiek eiwit. Elk gen heeft een vaste plaats (locus) op een chromosoom. In een gen worden de coderende gedeelten (exonen) afgewisseld door niet coderende gedeelten (intronen). Genen kunnen afgelezen worden in boodschapper-RNA (mRNA) en in de ribosomen vertaald worden naar de corresponderende eiwitten (www.allesoverDNA.nl).

Genmutatiedrager

De persoon die het gemuteerde/ziektemakerende gen 'draagt' (www.allesoverdna.nl).

Genetica

Studie van de erfelijkheid als een complex van biologische, chemische en fysische processen (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

Geïndiceerde preventie

De zorg die erop gericht is het ontstaan van ziekte te voorkomen bij een individu met een verhoogd risico op die ziekte. Geïndiceerde preventie is in de klassieke terminologie: secundaire preventie die gericht is op het individu (*CVZ rapport: van preventie verzekerd, juli 2007*).

Hematoloog

Internist met aandachtsgebied bloedziekten.

Hemochromatose

Een stofwisselingsziekte waarbij de opname van ijzer in de darm niet goed kan worden gereguleerd, wat soms leidt tot ijzerstapeling in organen wat na lange tijd (soms ernstige) symptomen kan veroorzaken (*HVN*).

Hemochromatose Vereniging Nederland (HVN)

Categorale patiëntenorganisatie voor mensen met hemochromatose.

Hereditair

Wetenschappelijke benaming voor *erfelijk* (www.thesauruszorgenwelijn.nl)

Hielprikscreening

Een landelijke screening die standaard wordt aangeboden aan alle pasgeboren baby's. De hielprik maakt duidelijk of een kind een of meer zeldzame erfelijke ziektes heeft. Het is belangrijk dat deze ziektes snel na de geboorte worden ontdekt (www.rivm.nl).

Hoofdbehandelaar

Heeft de regie van de behandeling tijdens het gehele traject, de inhoudelijke eindverantwoordelijkheid (*Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg, Rapport KNMG 2010*) en is verantwoordelijk voor casefinding. Per context zal bepaald moeten worden welke zorgverlener de hoofdbehandelaar is (*VSOP, www.zorgstandaarden.net*).

Inspectie voor de gezondheidszorg (IGZ)

Is een onderdeel van het ministerie van VWS en houdt toezicht op de kwaliteit, veiligheid, continuïteit en toegankelijkheid van de zorg. Het IGZ stimuleert zorgaanbieders om verantwoorde, kwalitatief goede zorg te verlenen en grijpt in als de zorg onder de maat is (*Document KIZ (NPCF), Basisset Kwaliteitscriteria: het patiëntenperspectief op de zorg voor chronisch zieken*).

Incidentie

Het aantal nieuwe gevallen van een ziekte, of het aantal personen dat een bepaalde ziekte voor de eerste maal ontwikkelt, gedurende een specifieke periode (www.thesauruszorgenwelijn.nl).

Individueel zorgplan

Is gebaseerd op een inventarisatie van de zorgbehoeften van de individuele patiënt en de individuele invulling van de professionele richtlijnen, en geeft een weerslag van de afspraken die tussen patiënt en centrale zorgverlener zijn gemaakt over het zorgtraject dat wordt ingeslagen (*Kader voor Individueel Zorgplan, CPZ, www.raamwerkindividueelzorgplan.nl*).

Integrale zorg

Het geheel van activiteiten die tot doel hebben alle processen in een instelling (in het geval van ketenzorg van meerdere instellingen) die van invloed zijn op de kwaliteit van de zorg, zodanig te sturen en te borgen dat de zorg de kwaliteit heeft die men met elkaar nastreeft (*Zorgcanon, Regieraad, 2009*).

Isovolemische hemodilutie

Bloedverdunding bij verdikt bloed na behandeling met de methode erythrocytaferese. Totale bloedvolume blijft gelijk. In de praktijk wordt het volume van verwijderde rode bloedcellen aangevuld met albumine of eiwitten. Hierdoor worden wel rode bloedcellen verwijderd, maar blijft het totale bloedvolume gelijk. (*P.Weijermans, internist-hematoloog*)

Ijzerchelatoren

Groep medicijnen die uitsluitend worden toegediend aan mensen bij wie een aderlating riskant is en bij mensen met een secundaire hemochromatose (*HVN*).

Ijzerverzadigingsfractie

Percentage waarmee het eiwit transferrine met ijzer verzadigd is, ook wel transferrineverzadiging, of transferrinesaturatie genoemd (*HVN*).

Ketenzorg

Een samenhangend geheel van doelgerichte en planmatige activiteiten en/of maatregelen gericht op een specifieke patiëntencategorie, in de tijd gefaseerd' (RVZ, 1998). Onderling op onderdelen afgestemd geheel van processen en activiteiten, elkaar opvolgend in de tijd, met omschrijving van rollen, taken en verantwoordelijkheden van de betrokken disciplines bij een bepaalde aandoening (bijvoorbeeld COPD of CVA), met als doel optimale zorg te leveren aan de patiënt. Deze definitie is voor de meer chronische, progressief verlopende ziektebeelden met afnemende voorspelbaarheid en planbaarheid, zoals diabetes of dementie, lastig te hanteren. Kenmerkend voor ketenzorg is dat het een samenwerkingsverband van partijen betreft die zowel zelfstandig als afhankelijk van elkaar functioneren, omdat ze samenhangende handelingen uitvoeren, gericht op een gemeenschappelijk doel dat de afzonderlijke actoren niet op eigen kracht kunnen bereiken (Rosendal, 2009, Raad voor de Volksgezondheid & Zorg). Verwante term: netwerkzorg, disease management.

Klinisch geneticus

Arts die klinische genetica uitoefent en zich bezighoudt met erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting. Het vak past daarbij kennis over erfelijke en aangeboren aandoeningen toe in de zorg voor individuele patiënten en families (www.vkgn.org).

Klinische verschijnselen

Uiting van de verschijnselen die bij de aandoening horen (HVN).

Kwaliteitscriteria vanuit patiëntenperspectief

Wensen en eisen van patiënten en hun eventuele naasten t.a.v. de zorg (zorgverlener en zorgorganisatie) (Basisset Kwaliteitscriteria ,het patiëntenperspectief op de zorg voor chronisch zieken, NPCF, 2010).

Leverbiopsie/leverbiopt

Onderzoek om aandoeningen van de lever op te sporen of uit te sluiten. Bij een leverbiopsie neemt de arts een klein stukje weefsel van de lever weg. Dit wordt ook wel een biopt genoemd. (www.mlds.nl).

MEE

Deze organisatie ondersteunt mensen met een beperking. Zij kunnen bij MEE terecht met vragen over opvoeding en ontwikkeling, leren en werken, samenleven en wonen en regelgeving en geldzaken. MEE werkt samen met organisaties die mensen met een beperking van dienst willen zijn. (www.mee.nl).

Model voor zorgstandaarden bij chronische ziekten

Het model maakt het mogelijk dat een zorgstandaard zowel ziektespecifieke als generieke elementen bevat. Reeds bestaande zorgstandaarden zullen aan het model aangepast worden. Nieuw te ontwikkelen zorgstandaarden kunnen direct volgens het model voor zorgstandaarden worden uitgewerkt (www.zorgstandaarden.nl).

MRI: Magnetic Resonance Imaging

Methode om de magnetische eigenschappen van weefsels vast te leggen met een magneetveld en radiogolven; de kleinste structuren van het lichaam worden hierdoor zichtbaar gemaakt (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

Morbiditeit

Epidemiologisch: frequentie van ziekte in een totale populatie; de noemer bestaat uit zieken plus niet-

zieken; wordt in spreektaal soms ook gebruikt als karakteristiek van een ziekte (hoge of lage morbiditeit) (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

Mortaliteit

Sterftcijfer, op basis waarvan de levensverwachting van een bevolking wordt berekend (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

Multidisciplinaire zorg / samenwerking

Zorg waarbij samengewerkt wordt tussen meer dan twee verschillende beroepsoefenaren, bijvoorbeeld artsen, apothekers, verpleegkundigen, verzorgenden, fysiotherapeuten, ieder vanuit hun eigen expertise met als doel optimale zorg voor de patiënt (*COPD zorgstandaard*).

Multimorbiditeit

Het tegelijk optreden van meerdere aandoeningen (www.rivm.nl/vtv/bjject_class/kom_chroziek.html)

Mutatie

Een verandering in de nucleotidenvolgorde van het DNA van een organisme. Mutaties komen ook voor in het DNA of RNA van virussen. Als een mutatie ontstaat in een geslachtscel, dan kan die mutatie worden doorgegeven aan de volgende generatie (www.allesoverdna.nl).

Norm

Erkende afspraak, specificatie of criterium over een product, een dienst of een methode (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

Prevalentie

Totaal aantal mensen met een ziekte, handicap of aandoening dat op een gegeven tijdstip in de bevolking aanwezig is; frequentie waarmee een bepaalde eigenschap in een bepaalde groep aanwezig is (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

Preventief

Alle activiteiten gericht op het voorkomen of het beperken van negatieve gevolgen of gebeurtenissen (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

Protocollen

vastgestelde voorschriften en regels die aangeven welke handelingen en procedures in welke volgorde en onder welke omstandigheden verricht worden (www.thesauruszorgenwelzijn.nl).

Psychosociale begeleiding

Zie basale psychosociale zorg.

Psychosociale begeleiding

Begeleiding bij de psychische/emotionele gevolgen en de sociale hulpverlening volgens de methoden van de sociale psychologie, die het accent legt op de wisselwerking tussen het gedrag van de mens en zijn omgeving (www.thesauruszorgenwelzijn.nl)

Regie vanuit perspectief zorgverlener

De regie houdt over het algemeen in dat de centrale zorgverlener ervoor zorg draagt dat de verrichtingen van allen die in een of meer van de genoemde fasen beroepshalve bij de behandeling van de cliënt betrokken zijn – en dus ook zijn eigen verrichtingen -, op elkaar (en op de behoeften van de cliënt) zijn afgestemd en zijn gecoördineerd, in zoverre als een en ander vereist is voor een vakkundige en zorgvuldige behandeling van de cliënt, en tijdens het gehele behandelingstraject voor hen allen het centrale aanspreekpunt is; (2) voor de cliënt en diens naaste betrekkingen ten aanzien van informatie over (het verloop van) de behandeling het centrale aanspreekpunt vormt (*onder voorbehoud rapport KNMG 2009*).

Registers

Een georganiseerd systeem voor de opslag, analyse en verspreiding van informatie over individuen. (Patiëntenregister: een georganiseerd systeem voor de opslag, analyse en verspreiding van informatie over individuen met een bepaalde aandoening (*Aymé, S., A. Kole, and C. Rodwell, RDTF Report on Patient registries in the field of rare diseases: Overview of the issues surrounding the establishment, governance and financing of academic registries. 2011, EU*).

Richtlijn

Document met systematisch ontwikkelde aanbevelingen om zorgverleners en patiënten te helpen bij beslissingen over passende zorg in specifieke situaties (*Lohr and Field, 1992*).

Screening

Periodiek onderzoek voor vroege opsporing van een erfelijke aandoening (*www.erfelijkheid.nl*).

Therapietrouw

De mate waarin de patiënt zijn behandeling uitvoert in overeenstemming met de afspraken die hij heeft gemaakt met zijn behandelaar. Bij de medicamenteuze behandeling wordt soms gesproken over medicatietrouw. Bij gedrag wordt veelal ook gesproken over adaptatie (*COPD zorgstandaard*).

Veinwiewer

Apparaat dat bloedvaten beter in beeld brengt, waardoor gaat het bloedprikken of aanleggen van een infuus makkelijker gaat (*HVN*).

Verweesde aandoening

Een verweesde aandoening heeft een hogere prevalentie dan een zeldzame aandoening (volgens de officiële (Europese) definitie), maar vergelijkbare problematiek, waardoor patiënten gelijksoortige problemen ervaren als patiënten met een zeldzame aandoening (*VSOP, 2012*).

Weesgeneesmiddelen

Geneesmiddelen die bestemd zijn voor de diagnose, preventie of behandeling van zeldzame aandoeningen. De internationale term is 'orphan drugs' ook wel eens afgekort als OD (*Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, www.weesgeneesmiddelen.nl*).

Wenzorg

De door patiënten gewenste zorg (*VSOP*).

Zeldzame aandoening

In Europa wordt een ziekte zeldzaam genoemd wanneer niet meer dan 5 op de 10.000 (= 1:2000) inwoners in de Europese Unie deze aandoening hebben (Verordening inzake Weesgeneesmiddelen 141/2000).

Zelfmanagement

Het omgaan met symptomen, behandeling, lichamelijke en sociale consequenties van de chronische aandoening en de bijbehorende aanpassing in leefstijl. Zelfmanagement is effectief wanneer mensen zelf hun gezondheidstoestand monitoren en de cognitieve, gedragsmatige en emotionele reacties vertonen die bijdragen aan een bevredigende kwaliteit van leven” (*Landelijk actieprogramma Zelfmanagement (NPCF-CBO), www.zelfmanagement.com*).

Hieronder valt ook het mede bepalen hoe de beschikbare zorg voor zijn aandoening wordt ingezet. De patiënt wordt in staat gesteld mede verantwoordelijkheid te nemen voor zijn behandeling, inclusief het toepassen van een gezonde leefstijl. Door patiënten te faciliteren in zelfmanagement kan de zorg beter aansluiten bij het dagelijks leven van de patiënt, wat de kwaliteit van leven doet toenemen. De patiënt kan, indien mogelijk en gewenst, de regie over zijn leven inclusief ziekte (terug) in eigen hand nemen. Dit vergroot de onafhankelijkheid van de patiënt ten opzichte van de zorgverlener, het zelfbewustzijn en de therapietrouw (*Regieraad, Zorgcanon, 2009*).

Zelfmanagementondersteuning

Interventies die een patiënt, diens omgeving of zorgverlener inzet om de mate van zelfmanagement te vergroten (*voorlopige definitie Landelijk Actieprogramma Zelfmanagement, CBO 2010*).

Ziektespecifieke zorg

Zorg die specifiek is voor de aandoening of het risico daarop (*VSOP*).

Zorgaanbieder

Beroepsbeoefenaren en instellingen (*onder voorbehoud rapport KNMG 2009*).

Zorgcontinuüm

Het proces dat een persoon met een chronische ziekte doorloopt omvat verschillende fases. De zorgvraag en inhoud van de zorg verschillen per fase. Hoewel in de praktijk niet altijd geheel van elkaar te onderscheiden, gaat de zorgstandaard uit va vier fasen. Het zorgcontinuüm bestaat achtereenvolgens uit preventie, diagnostiek, individueel zorgplan en behandeling en begeleiding (*NDF zorgstandaard*).

Zorgcoördinator

Zie Centrale zorgverlener en Casemanager

Zorggerelateerde preventie

Zorg die gericht is op het voorkómen van:

- complicaties;
- het verergeren van de ziekte;
- beperkingen (bijvoorbeeld in de mobiliteit en in zintuiglijke functies) (*CVZ rapport: van preventie verzekerd, juli 2007*).

Zorgstandaard

Een zorgstandaard geeft vanuit het patiëntenperspectief een op actuele en zo mogelijk wetenschappelijk onderbouwde inzichten gebaseerde functionele beschrijving van de multidisciplinair georganiseerde individuele preventie en zorg, ook inhoudende de ondersteuning bij zelfmanagement, voor een bepaalde chronische ziekte gedurende het complete zorgcontinuüm, alsmede een beschrijving van de organisatie van de betreffende preventie en zorg en de relevante prestatie-indicatoren (*Rapport Coördinatieplatform Zorgstandaarden, februari 2010*).

Zorgtraject

Zie zorgprogramma.

Zorgtriade

Model voor de gezondheidszorg waar drie partijen een gelijkwaardige functie hebben: patiënten, zorgverleners en zorgverzekeraars (*VSOP*).

Zorgverlener

Individuele beroepsbeoefenaren als geregeld in of op grond van de artikelen 3 en 4 wet BI (*onder voorbehoud rapport KNMG 2009*).

Zorgverzekering

Een tussen een zorgverzekeraar en een verzekeringnemer ten behoeve van een verzekeringsplichtige gesloten schadeverzekering, die voldoet aan hetgeen daarover bij of krachtens deze wet is geregeld, en waarvan de verzekerde prestaties het bij of krachtens deze wet geregelde niet te boven gaan (*Zvw, artikel 1, lid d*).

Zorgverzekeringswet (ZVW)

Wet van 16 juni 2005, houdende regeling van een sociale verzekering voor geneeskundige zorg ten behoeve van de gehele bevolking (*overheid.nl, wet- en regelgeving, juni 2012*).

Zorgvraag

Door de cliënt zelf of door zijn omgeving geuite zorgbehoefte (*www.thesauruszorgenwelzijn.nl*).