

Meedoen met een Zeldzame aandoening: erfelijke hemochromatose



Uitdagingen in het sociaal domein

Wie zijn wij?



Voor wie?

Consulenten Wet maatschappelijke ondersteuning (Wmo) en andere professionals in het sociaal domein, werkgevers, leerkrachten, onderwijsconsulenten, verzekeraars, (keurings-) artsen. Alle andere mensen die willen meewerken aan het verbeteren van de participatie van jongeren en volwassenen met een zeldzame aandoening in de samenleving.

Informatie en bewustwording

Voor een goede ondersteuning op school, op ons werk en in het dagelijks leven en woonomgeving moeten we kunnen vertrouwen op de inzet van allerlei professionals.

Denk bijvoorbeeld aan Wmo-consulenten die een keukentafelgesprek voeren, keuringsartsen van het UWV, leerkrachten die een ondersteuningsplan maken of werkgevers die een passende werkomgeving bieden.

Goede informatie over onze zeldzame aandoening is vaak onbekend bij professionals. Ook zijn zij zich niet direct bewust van de grote moeite die wij moeten doen om zelf goede informatie te verkrijgen. Denk hierbij aan medische diagnose, medicijngebruik, behandeling, vooruitzichten en ziekteverloop. Hierdoor verkeren mensen met een zeldzame aandoening vaak in grote onzekerheid.

Wat kunnen professionals doen?

- Zoek voordat u in gesprek gaat met een persoon met een zeldzame aandoening, naar informatie over de zeldzame aandoening op de website van de patiëntenvereniging of via het expertisecentrum.
- Wees u bewust van de onzekerheid waarmee mensen met een zeldzame aandoening te maken hebben. Heb oog voor het onbegrip waarop wij vaak stuiten in de maatschappij. Geef - indien nodig - ruimte voor emoties die te maken hebben met het onbegrepen voelen of om rouwverwerking te uiten.
- Ruim extra tijd in tijdens een gesprek zodat er voor ons de mogelijkheid is om de zeldzame aandoening toe te lichten, en voor u om de complexiteit en het vaak onvoorspelbare verloop van het ziekteproces te begrijpen.
- Realiseer u ook dat wij onze eigen diagnose en beloop al vaak aan onbekenden hebben moeten uitleggen.
- Zoek samen met ons naar maatwerkoplossingen die passen bij onze behoeften en/of klachten. De voor de hand liggende 'standaard'-oplossingen zijn vaak onvoldoende passend.
- Aarzel niet om mensen te wijzen op de mogelijkheid van lotgenotencontact en het recht op onafhankelijke cliëntondersteuning. Of breng ons in contact met lokale belangenbehartigers van mensen met een beperking.

Meedoen in de maatschappij

Belastbaarheid van sociaal netwerk en mantelzorgers

Sociale netwerken worden kleiner of verdwijnen zelfs geheel als mensen te maken krijgen met een (zeldzame) ziekte. Hierdoor raken mensen mogelijk in een isolement. Een klein of ontbrekend sociaal netwerk heeft tot gevolg dat de mogelijkheden voor mantelzorg (zeer) beperkt zijn. Mantelzorgers die wel in beeld zijn worden vaak te zwaar belast. Familie en vrienden op iets meer afstand hebben over het algemeen te weinig kennis van de zeldzame ziekte, waardoor het lastig kan zijn om hen actief in te zetten.

Wat kunnen professionals doen?



Houd er bij het zoeken naar (maatwerk-)oplossingen rekening mee dat er geen of een zeer beperkt sociaal netwerk voorhanden is. Ga ervan uit dat er meer vrijwillige of professionele ondersteuning nodig is dan bij mensen met een niet-zeldzame aandoening.



Let daarbij ook scherp op de ondersteuning die mantelzorgers nodig hebben.



Deelname aan het onderwijs

Kinderen en jongeren met een zeldzame aandoening hebben goede, passende ondersteuning nodig om mee te kunnen doen op school. Door de onbekendheid, complexiteit en grilligheid van zeldzame aandoeningen, kost het onderwijsprofessionals vaak moeite om te doorgronden welke oplossingen het beste werken.

Wat kunnen onderwijsprofessionals doen?

Informeer u bij het opstellen van het ontwikkelingsperspectief van het kind over de specifieke behoeften die voortkomen uit de zeldzame aandoening. Ga hierover in gesprek met kinderen/jongeren en hun ouders. Bekijk de website van de patiëntenvereniging of vraag informatie op bij het expertisecentrum.



Organiseer een spreekbeurt/lezing over de zeldzame aandoening - in de klas/groep en voor de betrokken professionals van de onderwijsinstelling of het samenwerkingsverband.

Blijf ondanks de complexiteit van de zeldzame aandoening uitgaan van de talenten en mogelijkheden van het kind of jongere. Organiseer daar de benodigde ondersteuning bij.

Vinden en behouden van werk

Vanwege de onbekendheid van onze aandoening is het lastiger voor werknemers om behoeften aan ondersteuning of een passende werkomgeving bespreekbaar te maken. Dit hangt nauw samen met de vaak beperkt beschikbare informatie over ons ziekteverloop.

Wat kunnen werkgevers doen?



Bespreek met de werknemer welke aanpassingen nodig zijn om te kunnen werken.



Neem de tijd voor een gesprek over de (on)mogelijkheden op een goede en op een slechte dag van uw werknemer met een zeldzame aandoening.



Steun de werknemer om zijn of haar zeldzame aandoening bespreekbaar te maken met collega's, als daar behoefte aan is.



Blijf focussen op de motivatie en talenten van de werknemer en sta open voor creatieve of vernieuwende oplossingen voor het omgaan met de zeldzame aandoening.





DAGELIJKS WORSTELEN MET ZORG

De uitdagingen van mensen met een zeldzame ziekte

EURORDIS de Europese organisatie voor mensen met een zeldzame ziekte onderzocht in 2017 welke invloed een zeldzame ziekte heeft op iemands dagelijkse leven. Er werd daarbij gekeken naar aspecten als werk en inkomen, coördinatie van zorg en mentale gezondheid. Dit document toont de resultaten voor Nederland.

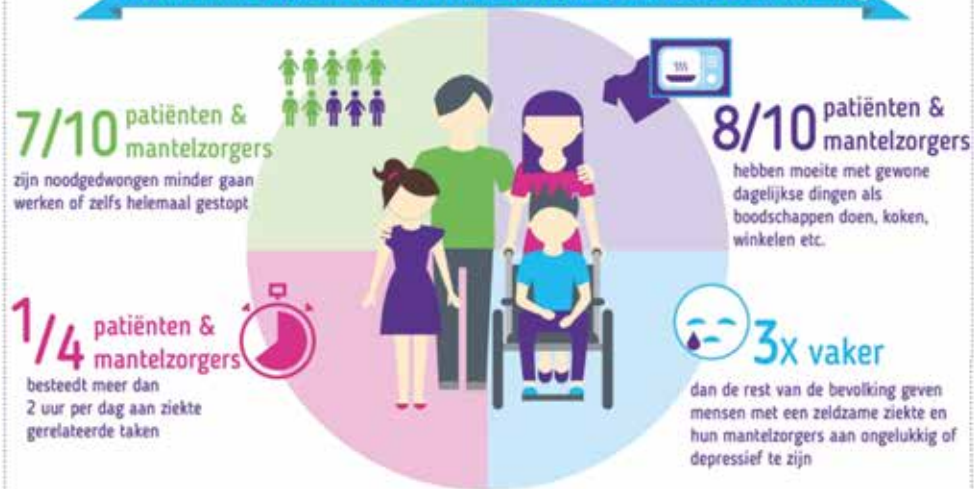


1 miljoen
mensen in Nederland hebben een zeldzame ziekte



Veel zeldzame ziekten zijn niet te genezen en de mogelijkheden tot behandeling zijn gering

Een zeldzame ziekte heeft een fikse invloed op het leven van alle dag



Rare Barometer Voices voorbeeld vergeleken in Nederlands met International Social Survey Program, 2011

Rare Barometer Voices
A EURORDIS INITIATIEF

Rare Barometer Voices is een initiatief van EURORDIS de Europese Organisatie voor Zeldzame Ziekten. Het verenigt 8.000 patiënten, mantelzorgers en familieleden, om de stem van de zeldzame ziekte gemeenschap te versterken.

3.071 mensen hebben de Eurordis enquête ingevuld. De enquête was uitgezet in: 23 talen, 42 landen

Bedankt alle Rare Barometer Voices deelnemers en partners.

Voor meer informatie ga naar eurordis.org/voices/nl

www.eurordis.org/content/contribute-rare-barometer-programme

De enquête is uitgegeerd binnen het kader van het door de EU gesponsorde INNOVCare project. **INNOVCare** Dit project is mede gefinancierd door de Europese Unie.

Erfelijke hemochromatose

Erfelijke hemochromatose is een aandoening waarbij het lichaam teveel ijzer uit het voedsel opneemt. Dat te veel aan ijzer stapelt zich op in gewrichten en organen en hemochromatose wordt daarom ook wel ijzerstapeling genoemd. Het teveel aan ijzer brengt schade toe aan organen en gewrichten en dat leidt tot verschillende klachten zoals vermoeidheid, pijnlijke gewrichten, of aangetaste organen als de lever, de alvleesklier, de schildklier of het hart. Niet alle klachten zijn heel kenmerkend voor ijzerstapeling en daardoor is de diagnose soms lastig te stellen. Daarom komen sommige patiënten terecht bij een reumatoloog of cardioloog.

In Nederland zijn ongeveer 8000 patiënten met erfelijke hemochromatose die meestal door een internist of MDL-arts worden behandeld. Die behandeling bestaat uit regelmatige aderlatingen waardoor het teveel aan ijzer uit het lichaam wordt verwijderd. Als de diagnose in een vroeg stadium wordt gesteld en de behandelingen tijdig worden gestart zullen de klachten afnemen en zal de schade aan organen afwezig of beperkt zijn.



Patiëntenreis Hemochromatose



Lange periode met klachten zoals vermoeidheid en gewrichtspijnen en andere klachten, die niet specifiek zijn voor 1 aandoening, en die meerdere organen kunnen betreffen, waardoor het moeilijk is om een samenhang te zien.

Verwijzing naar een specialist, meestal omdat de klachten blijven of toenemen.

Afhankelijk van de ernst en de aard van de klachten kan de patiënt bij diverse specialisten belanden.

Uiteindelijk wordt de diagnose gesteld: ijzerstapeling. Dan volgt nog verder onderzoek naar erfelijkheid en orgaanschade.

Daarna volgt de onderhoudsfase van de behandeling. Deze duurt in principe levenslang. Het aantal aderlatingen is dan ongeveer 2 tot 4 per jaar, om de ijzervoorraad op peil te houden.

Deze eerste fase van de behandeling kan ½ tot 1 à 2 jaar duren. Er is opluchting dat er eindelijk een diagnose is, maar intussen kunnen de klachten van vermoeidheid en gewrichtspijnen afnemen, maar ook blijven bestaan.

Er wordt begonnen met aderlatingen of erythrocytaferese om het overschot aan ijzer uit het lichaam te verwijderen. Dat gaat steeds gepaard met aanprikken van bloedvaten, en als dat lastig wordt, kan het vooruitzicht van de behandeling al stress veroorzaken.

Hemochromatose is een erfelijke ziekte, de diagnose wordt meestal gesteld na het 40ste levensjaar. Je hebt de aandoening van je ouders geërfd en je hebt het mogelijk ook doorgegeven aan je kinderen, terwijl je je er niet van bewust was. Dit kan schuldgevoel met zich meebrengen.

Wegens het erfelijke karakter van hemochromatose moeten eerstegraads familieleden op de hoogte worden gebracht. Niet altijd makkelijk, maar wel belangrijk.

Hemochromatose is een zeldzame aandoening. Bij professionals ontbreekt de kennis hierover nogal eens en er is vaak ook weinig begrip in de persoonlijke omgeving. Dit is nog een extra last.

Men zal een balans moeten vinden tussen belasting en belastbaarheid. In de loop van de jaren kunnen klachten verergeren, en het is niet altijd duidelijk wat de bijdrage is van de hemochromatose en wat het effect is van leeftijd, behandeling e.d.

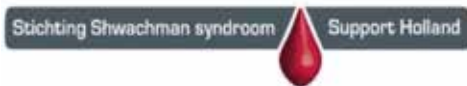
Ondanks de intensieve behandeling blijven vaak beperkingen bestaan. Dit is voor de omgeving vaak moeilijk te begrijpen. Persoonlijke contacten, werk en inkomen worden hierdoor bemoeilijkt.

Deze folder is een initiatief van de Task Force Zeldzaam

De inhoud kwam tot stand met de inbreng van:

Hemochromatose Vereniging Nederland, Sarcoidose Belangenvereniging Nederland, Vereniging van Tietze en Costochondritis Patiënten, Vasculitis Stichting, Stichting Shwachman Syndroom, Oscar Nederland, Stichting LAM Nederland en Neurofibromatose Vereniging Nederland.

De Task Force Zeldzaam is verbonden aan Ieder(in), de koepelorganisatie van mensen met een beperking of chronische ziekte.



Ondersteund door:

ieder(in)