

Kinderarts Liesbeth Siderius pleit onvermoeibaar voor haar patiënten

‘Zorg voor zeldzame ziekten ontoereikend’

Robert Crommentuyn

Zeldzame ziekten worden vanwege de geringe patiëntenaantallen nogal eens over het hoofd gezien. Volkomen ten onrechte, vindt kinderarts Liesbeth Siderius. ‘Naar schatting leiden enkele honderdduizenden Nederlanders aan een zeldzame aandoening.’



Het cornelia-de-langesyndroom, cutis marmorata telangiectatica congenita, het 22q13-deletiesyndroom. Het zijn exotische namen die de aandacht trekken. Ze wekken de indruk dat het hier gaat om ziektebeelden uit de excentrieke uithoeken van de geneeskunde. Maar niets is minder waar, zegt kinderarts Liesbeth Siderius (58). Zeldzame ziekten zijn helemaal niet zeldzaam. Volgens de definitie geldt een ziekte als zeldzaam als hij bij minder dan 1 op de 2000 mensen voorkomt. Naar schatting zijn er 6000 à 8000 zeldzame aandoeningen. Volgens cijfers van de Europese Unie wordt 6 tot 8 procent van de bevolking gedurende zijn leven getroffen door een van de zeldzame aandoeningen. De Europese prevalentie bedraagt daarmee ergens tussen de 27 en 36 miljoen burgers. In Nederland gaat het om ongeveer 1 miljoen mensen.

Autoriteit

De prevalentie van alle zeldzame ziekten over de gehele bevolking mag dan een indrukwekkend getal opleveren, per ziekte gaat het natuurlijk om heel kleine aantallen. En met de gevolgen van die paradox worstelt Siderius al

Liesbeth Siderius: ‘Breng zeldzame ziekten, net als chronische ziekten, onder in transmurale ketens.’

beeld: De Beeldredactie, Sander Koning



Siderius is voorzitter van de Shwachman-patiëntenvereniging en organiseert haar werk als consultatiebureauarts daaromheen.

haar hele professionele leven. Als kinderarts in opleiding kwam zij al vroeg in aanraking met zeldzame ziekten. Siderius deed een deel van haar opleiding bij kinderarts David W. Smith aan de universiteit van Washington in Seattle. Smith geldt als een autoriteit op het gebied van de zeldzame ziekten. Hij is auteur van het standaardwerk *Recognizable patterns of human malformation*. Hij is medenaamgever van drie zeldzame ziekten (syndroom van Aase-Smith, syndroom van Smith-Lemli-Opitz en het syndroom van Marshall-Smith). En hij signaleerde als eerste het foetaal alcohol syndroom en bedacht ook de naam.

‘Met Smith als opleider voel je je verplicht om je kennis over zeldzame ziekten uit te dragen’, zegt Siderius nu. En dat doet ze al vele jaren met verve. Als kinderarts en klinisch geneticus was zij verbonden aan meerdere ziekenhuizen en zette daar onder meer expertteams op voor kinderen met het prader-willisyndroom en voor kinderen met downsyndroom. Ook was ze enige tijd verbonden aan de Teratologie Informatie Service. Tekenend voor haar betrokkenheid is haar werk voor de Stichting Shwachman support Holland, de patiëntenvereniging voor mensen met het shwachman-diamondsyndroom.

‘Ik raakte daar verzeild toen ik nog in het – inmiddels verdwenen – ziekenhuis in Velp werkte’, vertelt Siderius. ‘Daar kreeg ik een negen maanden oud patiëntje dat werd verwezen door het consultatiebureau. Het meisje wilde niet groeien en had vrij veel infecties. Uit bloedonderzoek bleek dat zij weinig witte bloedcellen had. Ik ben de handboeken ingedoken en kwam met de theorie dat het Shwachman zou kunnen zijn. Ik liet de beweeglijkheid van de

witte bloedcellen onderzoeken door een academisch ziekenhuis in Amsterdam en daarmee werd de diagnose bevestigd.’

Niet optimaal

Door dit patiëntje kwam Siderius in contact met vertegenwoordigers van de patiëntenvereniging. ‘Ik ben meegegaan naar een internationaal congres over Shwachman en werd lid van de medische adviesraad. Nu ben ik voorzitter van de stichting.’ Siderius heeft haar professionele leven inmiddels ingericht rondom haar vrijwilligersactiviteiten voor de patiëntenvereniging. ‘Af en toe moet er gewerkt worden om geld te verdienen. Daarom werk ik nu als consultatiebureauarts in IJsselmuiden. Daar ben ik verantwoordelijk voor de screening van de ongeveer tweehonderd baby’tjes die er jaarlijks worden geboren.’ De rest van de tijd gaat in ‘Shwachman’ zitten. Al houdt ze ook nog tijd over voor haar werk als VVD-raadslid in de gemeente Wijdereen.

Haar werk als kinderarts en als vertegenwoordiger van een patiëntenvereniging heeft haar geleerd dat de zorg voor patiënten met een zeldzame aandoening verre van optimaal is. Om te beginnen duurt het vaak lang voordat een diagnose is gesteld. Het komt nog regelmatig voor dat patiënten tientallen jaren rondlopen met allerlei klachten zonder dat het tot een diagnose komt.

De organisatie van de eerste lijn helpt daar niet bij, aldus Siderius. ‘Nederland is een van de weinige landen waar kinderartsen niet in de eerste lijn werken. We hebben een heel goed netwerk van consultatiebureauartsen die alle kinderen zien voor vaccinaties en voor het volgen van groei en ontwikkeling. De CB-artsen werken in het hele land op uniforme wijze – iets wat van kinderartsen niet gezegd kan worden – en zijn heel goed in het beoordelen van wat normaal is. Maar als ze een mogelijke afwijking zien, volgt een verwijzing naar de huisarts en als die het niet vertrouwt volgt weer een verwijzing naar de kinderarts. Soms volgt er dan nog een verwijzing naar een expert in de academie.’ Door de vele stappen kan het diagnosetraject enorm langdurig zijn. Met alle gevolgen van dien. ‘Ik heb meegemaakt dat een diagnose van een aangeboren aandoening pas tot stand kwam toen de tweede zwangerschap van de moeder al een feit was.’ Bovendien verhindert deze inrichting van de zorg dat kennis terechtkomt op de plek waar die nodig is. ‘Artsen leren door feedback te krijgen. Maar CB-artsen die een zeldzame aandoening vermoeden, krijgen nooit te horen hoe het afliep.’

‘Artsen bekijken ziekteverschijnselen geïsoleerd en niet in samenhang’

Lappendeken

Als de ziekte dan eenmaal is vastgesteld, is er steeds meer mogelijk, zegt Siderius. ‘Vroeger moest je als arts meestal het beloop van een aandoening afwachten om tot diagnostiek te komen. De eerste klachten leiden lang niet altijd tot een diagnose en volgende verschijnselen laten soms jaren op zich wachten.’

Nu is het anders. Een belangrijk deel van de zeldzame aandoeningen vindt zijn oorsprong in een genafwijking. Door de toegenomen kennis van genetica is een goede diagnose sneller te maken. ‘DNA-testen zijn laagdrempelig toegankelijk’, aldus Siderius.

Eén symptoom kan al tot een vermoeden leiden en dat vermoeden kan snel via aanvullend onderzoek worden geverifieerd.’

Dat opent volgens Siderius de mogelijkheden voor

adequater behandeling en preventie. ‘Van veel ziekten is bekend welke gezondheidsrisico’s optreden. Om een voorbeeld te noemen: van downsyndroom is bekend dat het gepaard gaat met een verhoogd risico op aangeboren hartafwijkingen en verminderde visus. Dat kun je met onderzoek vaststellen om er vervolgens naar te handelen. Datzelfde gaat op voor tal van zeldzame aandoeningen.’

Maar daar schiet de zorg op dit moment tekort, aldus Siderius. Van een doordachte aanpak van zeldzame ziekten is volgens haar geen sprake. ‘Neem het ushersyndroom. Deze mensen zijn doofblind. Maar in Nederland is de zintuiglijke gehandicaptenzorg in verschillende sectoren ondergebracht. Kno-artsen doen de oren, oogartsen de ogen. De patiënt valt tussen wal en schip.’

Het probleem is volgens Siderius dat het Nederlandse zorgstelsel is gericht op genezing. ‘Artsen wachten af totdat patiënten zich melden en gaan dan met de klacht aan de slag. Ze bekijken de ziekteverschijnselen geïsoleerd en niet in sa-

menhang. Patiënten komen met verschillende verschijnselen van een ziekte bij verschillende disciplines en ook verschillende instellingen terecht. Dat leidt tot suboptimale zorg.’

Deze gang van zaken wordt nog verergerd door de schotten tussen de zorg. De klinische zorg zit in de basisverzekering, maar voorzieningen voor patiënten met beperkingen worden uit de AWBZ betaald. Siderius: ‘Dat is een enorm bureaucratisch circuit met eigen indicatieregels en afspraken. Het resultaat is een inefficiënte lappendeken waarin zaken dubbel worden gedaan en interventies met elkaar in tegenspraak zijn.’

Ketenzorg

De oplossing ligt volgens de bevlogen kinderarts voor de hand. ‘Categoriseer zeldzame ziekten als chronische ziekten. Want dat zijn het. Een belangrijk deel is in hoge mate vergelijkbaar met diabetes: een levenslange stofwisselingsziekte met een complex geheel aan klachten, risico’s en behandelingen. Zoals de zorg voor diabetes is georganiseerd, zou je ook de zorg voor zeldzame ziekten moeten organiseren: breng het onder in transmurale ketens. Daarin kun je de zorg multidisciplinair en kosteneffectief organiseren. Door er een integraal tarief aan te koppelen, wordt het voor zorgverleners ook financieel interessant om samen te werken.’

Hoe deze aanpak precies gestalte moet krijgen, is nog niet helemaal uitgekristalliseerd, geeft Siderius toe. ‘Er zijn valkuilen die vermeden moeten worden. We willen natuurlijk niet voor elke zeldzame ziekte een eigen zorggroep met eigen zorgstandaarden, want dat leidt opnieuw tot versnippering. Het is zaak naar zoveel mogelijk gemene delers te zoeken, ook medisch-inhoudelijk.’ En daarnaast brengt ketenzorg met integrale tarieven volgens Siderius het risico van concurrentie met zich mee. ‘Dat lijkt voor deze patiëntencategorie geen zinnige benadering.’

Siderius – en met haar tal van andere vertegenwoordigers van patiënten met zeldzame aandoeningen – hopen dat de overheid de ontwikkelingen een flinke zet in de goede richting wil geven. En de Nederlandse overheid heeft goede redenen om werk te maken van het thema, weet Siderius. ‘Twee jaar geleden bepaalde de EU dat elke lidstaat in 2013 een nationaal plan voor de aanpak van zeldzame ziekten moet hebben. Een aantal landen – waaronder Frankrijk – heeft inmiddels zo’n plan. Wij roepen minister Schippers van Volksgezondheid op om dit goede voorbeeld te volgen.’ 



Ga naar dit artikel op www.medischcontact.nl voor links naar gerelateerde artikelen.

Zeldzame Ziekten Dag

Op 15 mei wordt in Nederland voor de vierde keer de Zeldzame Ziekten Dag georganiseerd. Patiënten, ouders van patiënten, belangengroepen en zorgverleners komen dan in Amsterdam bijeen om aandacht te vragen voor zeldzame aandoeningen.

Op 13 en 14 mei wordt in Amsterdam de internationale conferentie gehouden van Eurordis, de Europese koepel van patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen.