Rol van de huisarts bij opvolging van patiënten met minder frequente pathologieën

Haio: VAN CAUSBROECK Nathalie , U.G.
Promotor: WILLEMS Sara , U.G.
Praktijkopleider: VAN DEN ABBEELE Stefan

Context: Naar schatting lijdt zes tot acht procent van de Europese populatie aan een zeldzame ziekte. Deze patiënten doorlopen vaak een moeizaam traject tot diagnose en hebben nood aan gespecialiseerde zorg in hun ziekteproces. Het is interessant om na te gaan welke rol de huisarts kan vervullen in het zorgproces van deze patiënten.

Onderzoeksvraag: Het eerste doel van deze masterproef is in de literatuur de prevalentie van zeldzame ziekten in België na te gaan. Daarnaast wordt onderzocht wat de rol van de huisarts is in het zorgtraject van dergelijke patiënten en wat reeds werd gerealiseerd om aan de zorgnoden van deze patiënten tegemoet te komen. Het tweede doel is de prevalentie van zeldzame ziekten in onze eigen huisartsenpraktijk onderzoeken. Daarnaast wordt het traject beschreven dat patiënten met een zeldzame ziekte doorlopen hebben. Bij een aantal patiënten wordt de rol van de huisarts onderzocht.

Methode: Voor de eerste doelstelling werd literatuuronderzoek verricht volgens de watervalmethode, gebruik makend van de Cebam Digital Library for Health en de National Center for Biotechnology Information. Er werd voor de tweede doelstelling een prospectief onderzoek verricht waarbij de huisartsen van de praktijk een oplijsting maakten van patiënten met een zeldzame ziekte, met inbegrip van gegevens omtrent het doorlopen traject. Vijf patiënten werden geselecteerd waarbij, aan de hand van het dossier en in samenspraak met de behandelende huisartsen, de rol die de huisarts vervulde afgetoetst werd tegenover de bevindingen uit het literatuuronderzoek.

Resultaten: Eén Belgische studie werd teruggevonden, waar men een prevalentie van 0,12 % bekwam. De belangrijkste realisatie op internationaal vlak is de oprichting van Europese referentienetwerken. De integratie van zeldzame ziekten in de 11de editie van de International Classification of Diseases gebeurde na advies van de World Health Organization. Twaalf internationale studies beschreven de rol van de huisarts. Bij diagnose is een vroegtijdige en gerichte doorverwijzing naar de juiste discipline van belang. Voor de opvolging is een nauwe samenwerking met tweede en derde lijn onontbeerlijk. Daarnaast moeten alle aspecten van het ziekteproces nauw opgevolgd worden en kan het een meerwaarde zijn om patiënten te laten begeleiden door een patiëntenorganisatie. De prevalentie bekomen in het praktijkonderzoek was 2,54 %. Het traject werd voor iets minder dan de helft van de patiënten beschreven: de gemiddelde duur tot diagnose bedroeg 1,2 jaar en voor 74,1 % van de patiënten vervulde de huisarts een rol in de doorverwijzing voor diagnosestelling. Na aftoetsing tegenover de literatuur werden werkpunten voor de praktijk geformuleerd m.b.t. het diagnostisch proces en de opvolging van patiënten met een zeldzame ziekte. Het leren gebruik maken van Orphanet en RaDiOrg zijn waardevolle aanvullingen voor het beleid in de praktijk.

Conclusie: Eén Belgische studie werd teruggevonden, waar men een prevalentie van 0,12 % bekwam. De belangrijkste realisatie op internationaal vlak is de oprichting van Europese referentienetwerken. De integratie van zeldzame ziekten in de 11de editie van de International Classification of Diseases gebeurde na advies van de World Health Organization. Twaalf

internationale studies beschreven de rol van de huisarts. Bij diagnose is een vroegtijdige en gerichte doorverwijzing naar de juiste discipline van belang. Voor de opvolging is een nauwe samenwerking met tweede en derde lijn onontbeerlijk. Daarnaast moeten alle aspecten van het ziekteproces nauw opgevolgd worden en kan het een meerwaarde zijn om patiënten te laten begeleiden door een patiëntenorganisatie. De prevalentie bekomen in het praktijkonderzoek was 2,54 %. Het traject werd voor iets minder dan de helft van de patiënten beschreven: de gemiddelde duur tot diagnose bedroeg 1,2 jaar en voor 74,1 % van de patiënten vervulde de huisarts een rol in de doorverwijzing voor diagnosestelling. Na aftoetsing tegenover de literatuur werden werkpunten voor de praktijk geformuleerd m.b.t. het diagnostisch proces en de opvolging van patiënten met een zeldzame ziekte. Het leren gebruik maken van Orphanet en RaDiOrg zijn waardevolle aanvullingen voor het beleid in de praktijk.