Optimalisatie van de opvolging van personen met genetische aandoeningen via de huisartspraktijk, toegepast op downsyndroom, 22q11 deletie syndroom en neurofibromatose type 1

Haio: Verbeke Marcellino , KUL
Promotor: Breckpot Jeroen , KUL
Praktijkopleider: Corne Klaas , DOUBEL Peter , Folens Saskia , GOIGNE Stéphanie

Context: Achtergrond: De huidige kennis over genetische aandoeningen bevindt zich vooral in de universitaire centra. De capaciteit van deze centra is echter niet voorzien op de dagelijkse zorg en opvolging van deze patiënten. De huisarts is een potentiële kandidaat om de zorgcoördinatie voor deze personen op zich te nemen. Dit vereist een systematisch multidisciplinair overlegmodel tussen de huisarts, de genetische expert en de betrokken arts-specialisten, waarbij advies kan worden ingewonnen of patiënten tijdig verwezen kunnen worden. Downsyndroom, 22q11 deletie syndroom en neurofibromatose type 1 werden gekozen voor het uitwerken van zorgmodellen om volgende redenen: Het zijn drie relatief frequente genetische aandoeningen, er is multidisciplinaire expertise aanwezig in UZ Leuven, er is een goede samenwerking met de patiëntenorganisaties en deze aandoeningen kunnen op basis van de geassocieerde symptomen model staan voor het uitwerken van zorgmodellen voor andere genetische aandoeningen in de toekomst.

Onderzoeksvraag: Doel: De doelstelling van deze masterthesis is het ontwikkelen van een opvolg- en doorverwijsmodel in de huisartspraktijk voor personen met downsyndroom, 22q11 deletie syndroom en neurofibromatose type 1. De richtlijnen zullen specifiek toegepast worden op de huisartsgeneeskunde binnen de Belgische gezondheidszorg.

Methode: Deze zorgmodellen worden opgesteld op basis van adaptaties van reeds bestaande richtlijnen in de wetenschappelijke literatuur met behulp van de ADAPTE toolkit. Daarnaast werden vragenlijsten opgesteld die enerzijds peilen naar de noden en verwachtingen van personen met deze genetische aandoeningen of van hun familieleden, en anderzijds naar de noden en verwachtingen van de huisarts.

Resultaten: Voor deze drie genetische aandoeningen werden bestaande richtlijnen systematisch geëvalueerd en geselecteerd via de ADAPTE-methodologie voor adaptatie. De kwaliteit van de richtlijnen werd beoordeeld met het AGREE II-instrument en de beschikbare tools in de ADAPTE-toolkit door meerdere onafhankelijke beoordelaars. Analyse van deze richtlijnen toonde aan dat de meeste aanbevelingen gericht zijn op screening en periodieke follow-up, maar dat de onderliggende evidentie vaak beperkt is. Desondanks konden consistente aanbevelingen worden geïdentificeerd voor de huisarts, waaronder con. Deze werden samengebracht in voorlopige geadapteerde richtlijnen per aandoening in afwachting van externe review door WOREL in samenwerking met CEBAM.

Conclusie: Discussie: Deze studie benadrukt het belang van een gestructureerde en multidisciplinaire opvolging van drie frequentere genetische aandoeningen binnen de eerstelijnszorg. De geadapteerde richtlijnen leggen de nadruk op systematische opvolging van klinische parameters, vroegtijdige detectie van complicaties met behulp van alarmsymptomen en indicaties voor doorverwijzing. Er zijn echter enkele beperkingen, met name de vaak beperkte evidentie en de diversiteit in klinische presentatie van deze genetische aandoeningen, waardoor geïndividualiseerde zorg noodzakelijk blijft. Er is nood aan verdere validatie van deze richtlijnen,

evenals aan gerichte educatie en ondersteuning van huisartsen om de zorg voor patiënten met zeldzame genetische aandoeningen te optimaliseren. Conclusie: Deze studie toont aan dat er nood is aan geadapteerde richtlijnen voor huisartsen voor bovenvermelde genetische aandoeningen. Deze richtlijnen bieden een gestructureerd kader voor opvolging, vroege detectie van complicaties en gerichte doorverwijzing. De aanbevelingen steunen echter vaak op beperkte evidentie. Verdere validatie en onderzoek zijn noodzakelijk om de effectiviteit en kostenefficiëntie van de aanbevelingen te evalueren en de kwaliteit van de onderliggende evidentie te versterken.