

## **Wat kan de huisarts doen na de diagnose ‘zeldzaam’?**

*In deze bijdrage willen we onderzoeken wat de huisarts voor ouders kan betekenen wanneer bij hun kind is vastgesteld dat er sprake is van een zeldzaam syndroom dat samengaat met verstandelijke, lichamelijke en emotionele beperkingen. We doen dit vanuit het perspectief van ouders van een kind met verstandelijke beperkingen.*

### ***Kinderen met een verstandelijke handicap in de huisartsenpraktijk***

Kinderen met een verstandelijke beperking zijn vrij zeldzaam in de huisartsenpraktijk. Hoeveel kinderen met een verstandelijke beperking er precies zijn in Nederland is niet bekend. Het Sociaal Cultureel Planbureau geeft in het rapport “Steeds meer verstandelijk gehandicapten?” uit 2010 de ontwikkelingen weer in vraag en gebruik. De prevalentie van een ernstige verstandelijke handicap (IQ < 50) is wereldwijd redelijk constant. Bij kinderen en jongeren tot 18 jaar ligt deze voor Nederland op ongeveer 5 promille. Over de totale groep ernstig verstandelijk gehandicapten is er sprake van een stijging van het aantal, maar deze is waarschijnlijk vooral te danken aan de toegenomen levensverwachting. Het blijft echter bij schattingen want er is geen onderzoek naar prevalentie per leeftijdsgroep. Het SCP verwacht geen verandering in de incidentie van ernstige verstandelijke handicaps. Verschillende ontwikkelingen die de incidentie kunnen beïnvloeden houden elkaar blijkbaar in evenwicht. De incidentie van DS illustreert dit. Enerzijds is de verwachting dat deze zal toenemen door een toename van de leeftijd waarop vrouwen kinderen krijgen en door betere postnatale zorg bij kinderen met DS en ernstige aangeboren aandoeningen (zoals een ernstige hartafwijkingen of een darmafsluiting). Anderzijds heeft de meer toegankelijke prenatale diagnostiek (vlokkentest – vruchtwaterpunctie – 20 weken echo) een dempende invloed op de incidentie, vanwege de mogelijkheid de zwangerschap af te breken. Feitelijk blijft de incidentie van DS in Nederland door de jaren heen vrij constant. Voor andere en meer zeldzame chromosoomafwijkingen die samengaan met een verstandelijke beperking spelen vergelijkbare processen een rol. Ook hier neemt de sterfte op jonge leeftijd af door een sterke verbetering in de mogelijkheden van vroege behandeling van ernstige aangeboren afwijkingen, met een hogere incidentie tot gevolg. En hiertegenover zal de verbeterde vroege diagnostiek van ernstige beperkingen bij het ongeborn kind – met een mogelijke keuze voor abortus – tot een daling in de incidentie kunnen leiden.

Per jaar worden in Nederland ongeveer 300 kinderen met Down syndroom geboren (RIVM 2009). Dat wil zeggen dat zelfs DS zeldzaam is in de huisartsenpraktijk, al is dit een goed bekende aandoening. Over de medische en maatschappelijke aspecten van Down syndroom is veel informatie voorhanden. En de huisarts staat hier niet alleen. Vrijwel alle kinderen met DS zullen onder controle staan van een kinderarts en/of een van de DS teams die de laatste jaren zijn gevestigd. In de actuele ‘health watch’ adviezen – [www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl) – heeft de huisarts bovendien een goed houvast om de ouders te adviseren bij vragen over de gezondheid van het kind.

Bij ongeveer 1 op de 100 kinderen wordt in de loop van de ontwikkeling de diagnose autismespectrumstoornis gesteld. Bij ongeveer 30% van deze kinderen is er tevens sprake van een verstandelijke handicap. De diagnose stoornis in het autismespectrum is door een ervaren kinderpsychiater al op de leeftijd van twee jaar betrouwbaar te stellen (Van Daalen, 2009). Veel zorgen van ouders zullen hier het gedrag, het contact en de ontwikkeling van het

kind betreffen. Het kan voor ouders een hele zoektocht zijn om hun weg te vinden in de hulpverlening en om de hobbels van het indicatietraject te nemen. Met een formele diagnose kunnen ouders dit traject veel gerichter doorlopen. Het bekorten van de fase van onzekerheid en van het wachten op de uitkomsten van onderzoek naar een mogelijke oorzaak van de ontwikkelingsachterstand is in het belang van kind en ouders. Bij ongeveer 300 jonge kinderen per jaar wordt een heel zeldzame – en vaak ook onbekende – chromosoomafwijking gediagnosticeerd. Het gaat hier om heel veel verschillende aandoeningen. Van sommige is in de medische literatuur het nodige terug te vinden. Maar er komen op dit gebied per jaar nieuwe en nog nauwelijks omschreven aandoeningen bij. Met nieuwe technieken die de genetica ter beschikking staan, wordt bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand steeds vaker een oorzakelijke diagnose gesteld.

Ook wanneer we de incidentie van Downsyndroom, van de ernstige vormen van autisme en van de zeldzame chromosoomafwijkingen samennemen, blijft het aantal kinderen dat de huisarts in zijn / haar praktijk tegenkomt beperkt. Dat heeft consequenties voor wat ouders van hun huisarts kunnen verwachten. De ervaring van de huisarts met 'vergelijkbare' kinderen is per definitie beperkt. Toch zijn er wel enkele uitdagingen voor de praktijk. We willen deze te verkennen en illustreren aan de hand van het diagnostisch traject en van wat daarop volgt.

### ***Korte periode van onzekerheid***

Soms is er maar een heel korte periode van onzekerheid. De diagnose Down syndroom wordt doorgaans al binnen enkele uren na de geboorte vermoed en is meestal al binnen een week met zekerheid gesteld. De uiterlijke kenmerken zijn goed bekend. Zijn deze minder uitgesproken dan zijn er doorgaans bijkomende signalen die aanleiding zijn tot een chromosomenonderzoek. Een veel zeldzamere aandoening als Prader-Willi syndroom wordt vandaag de dag ook al vaak binnen enkele weken met zekerheid gesteld vanwege de ernstige spierslakte, de voedingsproblemen en de subtiele lichamelijke afwijkingen. Bij een kind met ernstige en levensbedreigende aangeboren hartafwijkingen wordt in steeds meer universitaire centra onderzoek gedaan naar het 22q11 deletiesyndroom. En ook de diagnose CHARGE – hoewel heel zeldzaam – wordt door de kenmerkende combinatie van aangeboren afwijkingen vaak al binnen enkele dagen gesteld. In al deze situaties komen ouders heel snel na de geboorte van hun kind in een draaikolk van emoties. In plaats van de 'roze wolk' waar ouders van een gezonde pasgeboren baby op kunnen drijven is er de acute angst om het leven van hun kind, moeten ze beslissingen nemen over behandelingen, leren communiceren met specialisten, de familie informeren, met hun eigen angst en ongerustheid omgaan en ontdekken wat er bekend is over deze voor hen onverwachte en onbekende aandoening.

De manier waarop ouders wordt verteld dat hun pasgeboren kind een ernstige aangeboren aandoening heeft, is van grote invloed op de wijze waarop zij deze informatie in hun leven een plaats geven. Het bericht veroorzaakt bij ouders een emotionele crisis. Al hun voorgaande verwachtingen lijken niet meer te kloppen. De normale spanning van alle ouders van pasgeboren kinderen maakt plaats voor een vreselijke verwarring. Wat rest zijn vragen als 'Hoe kan dit?', 'Waarom wisten we dit niet?', 'Wat moeten we doen?', 'Wat kunnen we verwachten?'.

Degene die de diagnose aan ouders overbrengt vult –meestal ongewild – een aantal van deze vragen in. De manier van vertellen en de houding tijdens het gesprek bepalen de toon van de boodschap. Jaren later weten veel ouders zich nog precies de sfeer en de formuleringen van dat eerste gesprek te herinneren. Het staat in hun ziel gegrift; details zijn vaak zo duidelijk alsof het gisteren gebeurde. Ouders herinneren zich de betrokkenheid en het medeleven, de manier waarop geluisterd werd en de manier waarop er met hun kind werd omgegaan. Andere ouders herinneren zich de zakelijke mededeling, de gehaastheid, het ontbreken van respect en mededogen met het kind, het gebrek aan tijd van artsen en verpleegkundigen.

Het is een misvatting te denken dat ouders zó geschokt zijn door de diagnose dat geen mens de juiste toon kan treffen. De meeste ouders kunnen begrip opbrengen voor de persoon die hen deze verdrietige en moeilijke boodschap moet brengen. Maar ze begrijpen niet dat er weinig of geen tijd is voor vragen, dat er geen respect voor verdriet of mededogen met hun kind (C.C. Cunningham, 1994).

*“Onze dochter werd thuis geboren onder leiding van een verloskundige. Na de geboorte bekeek ik haar aandachtig. Op mijn opmerking ‘wat heeft ze vreemde oogjes’, vroeg de verloskundige waar ik aan dacht. Ik zei dat ik dacht aan Down syndroom. Daarop zei ze heel eerlijk dat ze daar zelf ook een vermoeden van had. Bij dit gesprek was mijn man aanwezig en de baby lag op mijn borst. Het was hard, maar eerlijk. Achteraf zijn we blij dat we het zo snel wisten.”*

*“Onze zoon werd vijf weken te vroeg geboren en moest in de couveuze aan allerlei bewakingsapparatuur. Hij had een bijzonder slechte start, zei men. Op de zesde dag na de geboorte, ik lag zelf ook nog in het ziekenhuis, kwam de kinderarts langs. Hij vertelde dat er bloed was af genomen voor chromosoomonderzoek. Hij had niet eens tijd om te vertellen waarom precies. Na vijf weken was de uitslag dat ze niets hadden kunnen vinden. De maanden erna kwam ik geregeld met mijn zoontje bij de kinderarts. Voor mijn vragen en mijn ongerustheid was tijdens die korte controlebezoekjes eigenlijk nooit tijd. Gelukkig verhuisden we. We kregen een nieuwe kinderarts en deze was heel anders. Hij had tijd en luisterde. Hij kon ons ook niet vertellen wat er met ons kind was, maar hij nam onze zorgen serieus. En dat scheelt!”*

### **Lange tijd tussen vermoeden en zekerheid**

Zijn er in de eerste dagen of weken na de geboorte geen signalen dat er ‘iets’ niet in orde is, met andere woorden zijn er geen complicaties die onmiddellijk vragen om medisch ingrijpen, dan is er geen aanleiding tot echte ongerustheid. De variatie binnen de normale ontwikkeling van kinderen is groot. Het kan lastig zijn om te beoordelen of ouders op een normale manier ongerust zijn over de ontwikkeling van hun kind – en feitelijk om bevestiging vragen dat alles goed gaat – of dat er met dit kind meer aan de hand is en dat verder onderzoek op zijn plaats is. De huisarts zal hier varen op het kompas van zijn ervaring en wellicht handelen op basis van het pluis – niet pluis gevoel (NTG 2010).

Achteraf – dus na de feitelijke diagnose – zijn er vaak wel signalen te benoemen. Zo hebben ouders van veel kinderen met een chromosoomafwijking meer dan gemiddeld te maken met voedingsproblemen in de eerste maanden, veel luchtweginfecties, problemen met de oren

en het gehoor, te weinig of juist te veel slapen enzovoort. Maar waar het verschil ligt tussen 'langzaam' en 'achterstand' is vaak lastig uit te maken.

*“Onze zoon werd geboren als een mooi en gezond ventje en ondanks startproblemen met de borstvoeding waren de eerste weken onbezorgd. Na enkele weken ging hij steeds meer voeding teruggeven, kon zichzelf niet goed warm houden en bleef in zijn gewicht achter. Het spugen veroorzaakte slokdarmirritatie en dit was zichtbaar pijnlijk. Consultatiebureau en huisarts werden gezien, echter beiden wilden het eerst aanzien. Op advies van de lactatiedeskundige werd hij gezien door een kinderarts die hem liet opnemen. Hij heeft veel onderzoeken ondergaan om uit te sluiten wat hij allemaal niet had. Ook werden verschillende soorten voedingen geprobeerd. Na drie en halve week had hij het minimale gewicht bereikt om naar huis te mogen. Een ziekte of allergie werd niet aangetoond, dus de conclusie was een ernstige reflux en met aangepaste voeding (dun in de fles, dik in de maag) hield hij voldoende binnen om te groeien. In het ziekenhuis werd hij gezien door een fysiotherapeute. Zij gaf aan dat hij in de testjes niet liet zien wat hij op zijn leeftijd wel zou moeten kunnen. De kinderarts vertelde dat hij bezig was met het groeien en zichzelf warm houden en dat hij minder energie had om zich op andere gebieden te ontwikkelen. Wij vonden dit aannemelijk en waren voorlopig gerustgesteld. Met 1 jaar kon hij niet los zitten en maakte nog geen brabbelgeluiden, wel kon hij gillen en grommen. Door de reflux was deze achterstand verklaarbaar. Hij zou het wel inhalen. Wekelijks ging hij naar de fysiotherapeut waar hij langzaam vorderingen maakte. Op de kinderopvang vielen ook een aantal dingen op: hij kon moeilijk omgaan met drukke momenten (halen en brengen van kinderen), hij dronk alleen uit zijn eigen beker, in zijn bedje maakte hij veel lawaai en wiegde op handen en knieën waardoor andere kindjes wakker werden. Met de kinderarts werd afgesproken dat er onderzoek gedaan zou worden naar de oorzaak van de ontwikkelingsachterstand. Toen hij 28 maanden was werd hij getest door een orthopedagoog van het ziekenhuis. Onze hoop, dat de ontwikkelingsachterstand zou zijn ingelopen, bleek vals. We konden er niet meer omheen dat hij een beperking had. Tijdens het halfjaarlijkse spreekuur bij de kinderarts kregen we te horen dat hij positief was getest op fragiele X syndroom. Later toen we ons thuis erin gingen verdiepen, werd pas duidelijk wat deze diagnose zoal inhield. Weer bleek de situatie erger dan we dachten. We waren verdrietig, maar tegelijkertijd gaf dit helderheid over en begrip voor zijn langzame ontwikkeling. Wij moesten onze verwachtingen bijstellen.”*

In bovenstaande casus werd de aanvankelijke ongerustheid van de ouders niet gedeeld door de huisarts / cb-arts. Het kan natuurlijk anders en het gaat in de praktijk ook vaak anders. Het is natuurlijk wel een beperking voor de rol van de huisarts dat kind en ouders worden verwezen naar de kinderarts, zodra er méér aan de hand lijkt met een kind. Bij alle verdere vragen die samenhangen met de ontwikkeling zullen ouders zich dan ook eerder tot de kinderarts wenden.

### ***Een traject met veel verschillende spelers***

In het traject van ongerustheid en onzekerheid tot aan de diagnose zijn veel verschillende hulpverleners en organisaties betrokken. Hoe langer deze periode duurt, hoe meer het er worden. En al deze spelers hebben hun eigen spelregels. Bovendien is het mensenwerk en daarbij kunnen – ook goedbedoeld – grote verschillen in uitvoering optreden. Zo volgen bijvoorbeeld de afdelingen klinische genetica niet allemaal dezelfde lijn waar het gaat om het informeren van ouders over de uitslag van een onderzoek. De twee voorbeelden hieronder illustreren dat. Het gaat in beide situaties om onderzoek op verzoek van de

behandelend kinderarts. Er is bloed ingestuurd en de ouders hebben met de klinische genetica nog niet eerder contact gehad.

*Mevrouw J. krijgt een telefoontje aan het einde van de vrijdagmiddag. Het is een arts-assistent van de afdeling klinische genetica. Ze belt om te vertellen dat het genetisch onderzoek van hun dochtertje positief is afgerond. De nieuwste technieken hebben uitgewezen dat het gaat om een deletie van 22q13. De arts-assistent kan niet meer vertellen dan dat het heel erg zeldzaam is en dat het niet is te genezen. Ze heeft dit zelf ook nooit eerder meegemaakt. Mevrouw Jansen heeft nog heel veel vragen, maar daarop kan ze geen antwoord geven. Dat moet de professor zelf doen. In paniek belt mevrouw J. haar man met dit slechte nieuws. Later belt deze met het ziekenhuis, maar daar is niemand die hen verder kan inlichten. Pas na het weekend kunnen ze een afspraak maken.*

*Mevrouw P. krijgt in de loop van de maandag een telefoontje van de secretaresse van de afdeling klinische genetica met de vraag of ze een afspraak kan maken voor een gesprek met de klinisch geneticus over de uitkomsten van het onderzoek. Op haar vraag of dit ook kan op een tijdstip dat haar man mee kan komen (graag na vijf uur), hoort ze dat dit vanzelf spreekt. En als het hun beter uitkomt, kunnen ze natuurlijk ook hun dochtertje meenemen. Mag oma dan ook mee misschien? Dat is geen probleem. Het dochtertje heeft precies dezelfde zeldzame chromosoomafwijking als het meisje J.*

### **Aandacht voor ouderlijke stress**

Na de diagnose blijven ouders te maken hebben met veel verschillende vragen en hulpverleners. De diagnose geeft zekerheid over het 'waarom' van de achterstand. Het kan zicht geven op perspectief en een toekomstbeeld. Hoewel dit beeld vaak ook erg negatief is gekleurd. De kinderarts zal terugvallen op informatie uit de medische literatuur. Deze is vaak al van wat oudere datum en geeft doorgaans alle mogelijke complicaties die zich kunnen voordoen. Een actueel beeld van het mogelijke toekomstperspectief is langs deze weg niet altijd te geven. Verder zal er na de diagnose vaak nog een heel traject volgen van verder onderzoek naar mogelijk bijkomende lichamelijke problemen, zintuigonderzoek om het horen en zien in kaart te brengen, psychologisch onderzoek om het niveau van ontwikkeling in te schatten enzovoort. De diagnose zal vaak betekenen dat opnieuw gekeken wordt of het kind de juiste stimulering krijgt voor een goede ontwikkeling, of het de geschikte school bezoekt enzovoort. Voor een deel van de ouders betekent het dat ze minder moeten gaan werken en zich moeten instellen op een lager gezinsinkomen. De diagnose kan gevolgen hebben voor de verdere gezinsvorming; er kan sprake zijn van een vergrote kans – bij een volgende zwangerschap – op weer een kind met beperkingen. Tenslotte kan de diagnose betekenen (zoals bijvoorbeeld bij de diagnose fragile X syndroom) dat in de verdere familie er een kans is op dragerschap van dezelfde aandoening. Het zal duidelijk zijn dat al deze omstandigheden onzekerheid met zich meebrengen en daarmee een grote kans geven op stress bij de ouders.

In een recent onderzoek van de Leidse Universiteit is gekeken naar stress van ouders van een kind met CHARGE syndroom (Wulffaert e.a. 2009). Het opvoeden van een kind met CHARGE syndroom wordt als stressvol ervaren. Slechts 9% van de 22 onderzochte ouders ervaart zeer weinig stress, 4% ervaart een benedengemiddelde mate van stress en 14% een gemiddelde mate. Een bovengemiddelde mate van stress ervaart 14% en 27% geeft een hoge mate van ouderlijke stress aan. Voor 32% is het stressniveau zelfs zeer hoog. Dit kan invloed hebben op de opvoeding en ontwikkeling van het kind, maar het kan ook nadelige effecten hebben voor de ouders zelf (een verhoogd risico op depressie of een slechtere gezondheid). Aanbeveling van de onderzoekers aan professionals is dan ook dat gezinnen met een kind met CHARGE syndroom de mogelijkheid tot ondersteuning bij de opvoeding geboden moet worden. Gekeken is naar de samenhang tussen kindkenmerken en ouderlijke stress. Veel van de onderzochte kindkenmerken (o.a. ernst van de verstandelijke beperking, ernst van de medische problemen, zintuigstoornissen) blijken niet samen te

hangen met ouderlijke stress. Wat wel samenhangt met ouderlijke stress is de aanwezigheid van gedragsproblemen bij het kind en de aanwezigheid van een stoornis in het autismespectrum. Naarmate er meer gedragsproblemen aanwezig zijn, is de ouderlijke stress hoger. Ondersteuning van het gezin is in het bijzonder van belang als er gedragsproblemen bij het kind aanwezig zijn. Krijgt het gezin ondersteuning bij deze problemen dan heeft dit een positief effect op het gevoel van stress. Verder wordt duidelijk dat ondersteuning van de gezinnen in iedere levensfase belangrijk is. Niet alleen ouders van jonge kinderen, die vaak in een turbulente fase verkeren, ervaren veel stress. In het begin staan vooral de medische problemen op de voorgrond, later zijn het de zorgen omtrent de ontwikkeling, zorgen om de andere kinderen in het gezin, zorgen over scholing en vinden van een goede toekomst die voor stress zorgen. Tenslotte hebben de onderzoekers ervaren, en dit blijkt ook uit eerder onderzoek, dat er zeer veel verschillende professionals en disciplines bij de gezinnen betrokken zijn. In enkele gevallen is gezien dat ouders echt moeten worstelen om alle, soms tegenstrijdige, informatie en adviezen op elkaar af te stemmen. Het is daarom belangrijk dat er een vertrouwde professional is die bij voorkeur langdurig bij het gezin betrokken is en die ouders kan ontlasten in deze taak.

### ***Wat kan de rol zijn van de huisarts?***

Temidden van alle onzekerheid in het diagnostisch traject is de rol van de huisarts een lastige. Zijn er van meet af aan ernstige aangeboren afwijkingen, dan is het kind vaak al in het ziekenhuis opgenomen of is het onder behandeling bij diverse medische specialisten. Is de gezondheid van het kind voldoende in orde, maar is er toch al snel na de geboorte een genetische diagnose, dan is ook dit meestal voldoende aanleiding om het kind te verwijzen naar een kinderarts voor verder onderzoek, controle en advies. Anders is het bij kinderen bij wie pas in de loop van de maanden blijkt dat de ontwikkeling niet optimaal is. Wanneer de huisarts merkt dat de ongerustheid van ouders over de ontwikkeling van hun kind blijft, zal dit vaak voldoende grond zijn voor – weer – een verwijzing naar de kinderarts. Vandaag de dag wordt bij ongeveer de helft van de kinderen met een duidelijke en onomkeerbare achterblijvende ontwikkeling (mentale retardatie) een oorzakelijke diagnose gesteld. Met een bredere toepassing van nieuwe technieken in het genetisch onderzoek zal dit de komende jaren toenemen. Nemen we even in herinnering dat het toch altijd ook om zeldzame aandoeningen gaat, dan betekent dit dat de huisarts hiermee weinig ervaring heeft. Is er dan nog wel een andere rol dan goed verwijzen?

### **Gezinssysteem**

De huisarts is een gezinsarts. Dat wil zeggen dat het niet alleen gaat om het kind in kwestie, maar ook om het hele systeem. Het kan zijn dat de zorg voor het kind bij de kinderarts in goede handen is, de zorg voor de ouders en de eventuele andere kinderen in het gezin is een andere. Daarin kan de huisarts wel degelijk een rol spelen. Als het goed is krijgt de huisarts rapportage over de voortgang van de diverse onderzoeken. Hij kan toetsen of de ouders in dit traject voldoende worden gehoord. Wanneer de huisarts laat merken op afstand – maar wel met belangstelling – dit traject te volgen geeft dit ouders de ruimte om hun vragen te stellen en hun zorgen te delen.

### **Diagnose**

Het moment van het krijgen van de diagnose is voor ouders heel bijzonder. Dit kan op een goede en zorgvuldige manier worden gedaan of het kan heel slordig gebeuren. Feit is dat ouders zich dit jaren later nog haarscherp herinneren. Voor de huisarts is het daarom ook een belangrijk feit in de gezinsgeschiedenis, ook al is hij er slechts zijdelings bij betrokken. Een proactieve houding van de huisarts kan positief bijdragen aan de verdere communicatie

met dit gezin. De huisarts krijgt via de specialist te horen dat er een diagnose is gesteld. De manier waarop dit is gedaan en welke informatie ouders hebben gekregen is vaak niet bekend. In de gemiddelde praktijk zal het wellicht niet de gewoonte zijn om actief contact te zoeken na zo een bericht. Toch kan dit heel nuttig zijn. Voor de ouders wijst dit op belangstelling. Maar voor de huisarts is het ook nodig om na te gaan of de informatie is doorgekomen en of de ouders voldoende zijn ingelicht en verwezen. Wanneer op verzoek van een lokale kinderarts bijvoorbeeld een genetisch onderzoek is gedaan, is het gebruikelijk dat de geneticus aanbiedt om de diagnose aan de ouders te verduidelijken. De kinderarts geeft dit niet altijd duidelijk door aan de ouders. Of het komt op dat moment niet binnen bij de ouders. En daarmee blijven toch veel vragen onbeantwoord. Is er sprake van een mogelijke erfelijke aandoening dan is dit van nog groter belang. Op het moment zelf dat ouders de diagnose horen, is er zo veel verwarring vaak dat vragen nog niet goed zijn doordacht. Een check van de huisarts op wat er begrepen is van de diagnose en wat de consequenties ervan zijn, kan heel nuttig zijn.

### Informatie

Ouders zijn er in soorten en maten. Er zijn ouders die actief op zoek gaan naar alle mogelijke informatie over de aandoening van hun kind. Deze ouders weten in korte tijd vaak veel meer dan de huisarts. Dit kan lastig zijn. Via internet zoeken ouders naar herkenning en mogelijke behandelingen. Deze ouders komen – als ze bij de huisarts komen – met een kant en klaar boodschappenlijstje. Bespreken van de wederzijdse verwachtingen en erkennen van de bijzondere rol van de ouders in deze kan een positief partnerschap tot gevolg hebben. Maar er zijn ook vele ouders die niet zo gemakkelijk hun weg vinden op internet en in de zorgwereld. Hier kan de huisarts – nog steeds op afstand – een meer actieve houding innemen. Het is belangrijk bijvoorbeeld om na te gaan wat ouders begrijpen van de informatie die ze hebben gekregen. De ene kinderarts zal hen goed hebben verteld wat er aan de hand is en wat de volgende stappen zijn. De andere kinderarts kijkt alleen naar het kind en heeft weinig tijd voor de ouders. Er zijn ziekenhuizen die ouders goed op het spoor van de hulpverlening zetten, die verwijzen naar fysiotherapie en logopedie en die ouders wijzen op het bestaan van MEE en aanraden om contact te zoeken met een oudervereniging. Maar er zijn ook ouders die met alleen een diagnose weer naar huis gaan. Al weet de huisarts niet alles van de betreffende zeldzame aandoening, dan zal hij doorgaans toch beter de wegen kennen om de weg te vinden.

### Ondersteuning

Of de diagnose nu meteen na de geboorte wordt gesteld of pas na vele jaren zoeken, altijd is de aanleiding dat er gereede zorgen zijn over ontwikkeling van het kind. En met of zonder diagnose maakt dit de opvoeding kwetsbaar. Ook zonder een formele diagnose kan er al voldoende aanleiding zijn om de ontwikkeling van het kind te stimuleren. De huisarts kan in deze nagaan of ouders voldoende op het goede spoor zijn gezet. De ondersteuning van een kinderfysiotherapeut of kinderlogopedist kan voor het gezin een wereld van verschil maken. Is er sprake van een mentale retardatie bij het kind dan is een verwijzing naar MEE aangewezen. De consultants van MEE kennen de lokale sociale kaart en kunnen ouders ondersteunen bij het zoeken van kinderopvang, onderwijs, kinderrevalidatie, logeeropvang en dergelijke en bij het indicatietraject dat hierbij nodig is.

En zeker bij kinderen met een zeldzame aandoening kan het ouders helpen om te weten dat ze niet de enigen zijn. Bij de oudervereniging VG netwerken kunnen ouders informatie en

herkenning vinden en – wanneer ze dat willen – ook contact met andere ouders van kinderen met een zeldzame chromosoomafwijking.

#### Transitie naar volwassenheid

Tijdens de kinderjaren zijn het kind en de ouders doorgaans in goede handen bij de kinderarts. Anders is het wanneer het kind volwassen wordt. Doorgaans zal de kinderarts zo rond de leeftijd van 18 – 20 jaar zijn betrokkenheid afbouwen. Voor volwassenen met een verstandelijke beperking is er dan in het ziekenhuis niet meer een coördinerend specialist. Toch is dit vaak wel nodig, omdat bij mensen met een verstandelijke beperking gewone gezondheidsproblemen zich anders kunnen presenteren en er vaak bijzondere aandachtspunten zijn in de ‘health watch’ door de jaren heen. Verwijzing naar een AVG arts kan hier op zijn plaats zijn. In diverse regio’s zijn tegenwoordig AVG poliklinieken.

Cunningham, CC.: “Telling parents their child had a disability” in Mittler & Mittler Innovations in Family Support, Lisieux Hall Press, 1995.

Daalen, Emma van: “Early diagnosis of Autism Spectrum Disorders”, Academisch Proefschrift UMC Utrecht, 2009.

NVAVG, Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten, [www.nvavg.nl](http://www.nvavg.nl)

SCP “Steeds meer verstandelijk gehandicapten? Ontwikkelingen in vraag en gebruik van zorg voor verstandelijk gehandicapten 1998 – 2008” Sociaal en Cultureel Planbureau, Den Haag, maart 2010.

Stolper, CF; Bokhoven, MA. e.a.: “Het pluis/niet-pluis gevoel van de huisarts”, Nederlands Tijdschrift voor de Geneeskunde, 2010 13 maart; 154.

RIVM (2009). Nationaal Kompas Volksgezondheid, versie 3.17, 2 april 2009.

[www.rivm.nl/vtv/object\\_class/kom\\_verstandhand.html](http://www.rivm.nl/vtv/object_class/kom_verstandhand.html).

Vereniging van ouders van kinderen met zeldzame chromosoomafwijkingen: [www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)

Wulffaert, J. e.a.: “Parenting stress in CHARGE syndrome and the relationship with child characteristics”, Journal Dev Phys Disabil DOI 10.1007/s10882-009-9143-y Open acces, Springer Press 2009.